

PÁTEK 29. 11. 2024

01. Neuromuskulární choroby

Neuralgická amyotrofie brachiálního plexu

Š. Brušáková¹, I. Humhej², J. Ceé¹, H. Zítek²

¹Neurologické oddělení, Masarykova Nemocnice KZ, a. s., Ústí nad Labem

²Neurochirurgická klinika Fakulty zdravotnických studií UJEP v Ústí nad

Labem a Krajské zdravotní, a. s., Ústí nad Labem

Neuralgická amyotrofie brachiálního plexu (NABP) je charakterizována náhlým vznikem bolestí, následovaných s odstupem dnů až několika týdnů rozvojem klinicky variabilních chabých svalových paréz v oblasti ramene a paže, obvykle s malým senzitivním deficitem. Aktuálně je za příčinu onemocnění považována kombinace imunologických, biomechanických a genetických faktorů. Tradičně byla neuralgická amyotrofie diagnózou převážně klinickou a léčebné možnosti byly omezené na konzervativní postupy, zejména podávání kortikoidů v časných stádiích onemocnění, léčbu bolesti a fyzioterapii. Zlepšení dostupnosti a zvýšení diagnostické přesnosti zobrazovacích metod (UZ, MR) v posledních letech vedlo k identifikaci morfologických změn, které jsou pro NABP patognomické – otok nervu, rozšíření a změna jeho signálu, neúplná strikce s otokem, propletení fasciкулů či plná torze nervu, projevující se tzv. příznakem přesýpacích hodin (hourglass constrictions). Identifikace abnormit vzhledu nervu (spolu se změnou signálu a průkazem atrofie denervovaných svalů) umožňují nejen zpřesnit diagnózu, ale i rozšířit terapeutické možnosti v případech průkazu torze nervu či jeho fasciкулů o neurochirurgický výkon. Presentujeme kazuistiku 48letého pacienta s náhlým rozvojem bolestí po fyzické repetitivní zátěži (skákání přes švihadlo) a postupnou hypotrofizací svalstva ventrálního předloktí vlevo. U pacienta s klinicky těžkým oslabením většiny svalů ventrální skupiny předloktí, přesahujícím lézi n. interosseus anterior, na kterou byla suspekce v provedeném EMG vyšetření, byl na MR nález intraneurální torze fasciкулů v kmene n. medianus vlevo asi 10 cm nad štěrbinou loketního kloubu s pokračováním kaudálně a zvýšeným syčením fasciкулů formujících n. interosseus anterior. Pacient byl indikován k revizi nervu s epineurotomíí a endoneurolyzou. Peroperační nález prokázal fascikulární torzi odpovídající obrazu na MR, postižené fascikly n. medianus byly endoneurolyzou uvolněny. Je zřejmé, že management pacientů s NABP by měl být multidisciplinární a že je nutno do algoritmu diagnostiky a péče o pacienty s NABP integrovat nové poznatky a zobrazovací modalities. Diagnostickou zobrazovací metodou první volby je sonografie s vysokou rozlišovací schopností, význam ale získává i stále se rozšiřující a dostupnější MR. Stále zůstává nejasné, jak modifikuje průběh onemocnění úvodní či provázející zánětlivá fáze, zda hrají biomechanické příčiny hlavní či konkomitantní roli a jestli je četnost a tíže strikce jediným relevantním faktorem nepříznivého výsledku. Přesto považujeme průkaz úplné torze nervu či jeho části za indikaci k časnému operačnímu zákroku.

Rizikové faktory rozvoje amyotrofické laterální sklerózy

E. Ehler¹, I. Štětkářová²

¹Neurologická klinika FZS Univerzity Pardubice a PKN, Pardubice

²Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

Genetické faktory, věk a pohlaví nemocných jsou léčebným postupem neovlivnitelné. Mezi ovlivnitelné faktory se řadí celá velká skupina aktivit nemocných, expozice různým chemickým látkám a životnímu prostředí obecně, vzdělání, stylu života, sportu i fyzické aktivitě. V neuromuskulárním centru 3. LF a FNKV a neuromuskulárním centru PKN Pardubice sledujeme 42 nemocných s diagnózou ALS/MND. Jedná se o 20 žen a 22 mužů ve věku 27–87 let. Trvání nemoci je 3 měsíce až 17 let (trenér basketbalu s progredujícím postižením více DK). Pouze 5 nemocných má vysokoškolské vzdělání (v populaci je ve 27 %). Aktivně sportovalo 10 nemocných, z nichž 6 udává závodní sport (3x fotbal, 1x basketbal, 1x běhy, 1x atletika). Další 8 nemocných mělo výraznou fyzickou zátěž v rámci zaměstnání. Celkem 7 nemocných udávalo těžší operaci s výraznou fyzickou zátěží a u 2 nemocných se ALS rozvinula v průběhu 3–6 týdnů po vakcinaci proti COVID-19. Rizikové faktory rozvoje ALS jsou důležitým parametrem. Význam těchto parametrů je však nutno dále vyhodnotit i na větších souborech a vzhledem k různým literárním údajům určit jejich roli u našich ALS nemocných, v českých podmínkách.

Rekonstrukce peroneální plegie pomocí neurotizace z n. tibialis

I. Humhej

Neurochirurgická klinika FZS UJEP, Masarykova nemocnice v Ústí n. Labem,

o. z., Krajské zdravotní, a. s.

Úvod: Nervus fibularis (peroneus) communis (CFN) představuje nejčastěji poraněný nerv na dolní končetině. V mnoha případech se jedná o zavřená trakční poranění s dlouhým úsekem poškození nervu. Tato poranění jsou standardními rekonstrukčními technikami obtížně reparaovatelná a nezřídka dochází ke špatným výsledkům regenerace nervu. Obrazem kompletní léze nervu je klinicky dobře známý drop foot, který představuje pro pacienta limitující a invalidizující postižení chůze a stability nohy. Tuto parézu lze kompenzovat protetickými pomůckami, řešit šlachovým transferem m. tibialis posterior nebo rekonstrukcí nervu. Každý z uvedených postupů má své indikace, výhody a nevýhody.

Materiál: Na kazuistice 16leté pacientky prezentujeme rekonstrukci drop foot po luxačním poranění pravého kolene s dlouhým úsekem poškozeného CFN cestou nervového transferu větve n. tibialis pro m. soleus na větev n. fibularis profundus pro m. tibialis anterior.

Výsledek: U pacientky došlo po provedené neurotizaci k vynikající restituci dorsální flexe (extenze) nártu, která umožňuje plnohodnotnou chůzi bez přepadání špičky a nutnosti další kompenzace protetickými

pomůckami. U pacientky jsme se tak vyhnuli v obdobných případech standardně prováděnému šlachovému transferu m. tibialis posterior, který může v dlouhodobém odstupu od jeho provedení způsobovat rozvoj ploché nohy, valgózní deformity nohy či vést k artrótickým změnám.

Závěr: V prezentaci dokládáme možnost využití nervového transferu k efektivní korekci peroneální plegie. Odhalujeme tak další možnost reparace tohoto limitujícího postižení při nemožnosti provedení standardní rekonstrukce nervu. U indikovaných pacientů představuje neurotizace m. tibialis anterior z n. tibialis alternativu ke standardně prováděnému šlachovému transferu. Dokládá tak možnost využití neurotizace běžně využívané na horní končetině i na končetině dolní.

DOK-7 myasthenia: etiopatogeneze, klinický obraz a léčba

M. Jakubíková

Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze

Úvod: Kongenitální myastenické syndromy (KMS) jsou skupinou vzácných hereditárních onemocnění nervosvalového přenosu. Manifestují se většinou po narození nebo v prvním roce života fluktuující svalovou slabostí. DOK-7 myasthenia patří mezi nejnovější popsané genetické formy KMS a nazývá se také „limb girdle myasthenia“ pro pleťencovou distribuci svalové slabosti. Většina pacientů je homozygotní nebo heterozygotní pro frame shift mutaci 1124_1127dupTGCC (chromozom 7).

Cíl: Cílem je poukázat na velmi zdlouhavou cestu k diagnóze u našich tří dospělých pacientů, u kterých se myastenická symptomatika manifestovala buď v raném dětském věku nebo až v pozdní dospělosti a často se může v klinické praxi neurologa zaměnit za seronegativní formy autoimunitní myasthenia gravis.

Výsledky: U dvou dospělých žen a jednoho dospělého muže neromského etnika byly molekulárně-genetickým vyšetřením detekovány patogenní varianty v genu DOK-7, a to buď c.1124_1127dupTGCC a c.1508del. nebo c.1124_1127dupTGCC a c.532+2dup.

Závěr: Genetická analýza vedla ke stanovení diagnózy, na základě které byla cílena specifická symptomatická terapie salbutamolem, která vedla k výraznému zlepšení stavu pacientů vč. zlepšení kvality jejich života. Tato terapie se u jednotlivých podjednotek KMS může i výrazně lišit, proto je přesné stanovení diagnózy konkrétního typu KMS velice důležité.

Kvantitativní MR parametry lumbálních paraspinálních svalů u pacientů s myotonickou dystrofií 2. Typu a jejich vývoj v čase

P. Krkoška^{1,2}, V. Kokošová^{1,2}, K. Matulová², D. Vlažná¹⁻³, P. Ovesná⁴, T. Barusová⁴, M. Dostál^{2,5}, B. Adamová^{1,2}

¹ Neurologická klinika, ERN-EURO NMD centrum, FN Brno

² LF MU v Brně

³ Rehabilitační oddělení, FN Brno

⁴ Institut biostatistiky a analýz, s. r. o.

⁵ Klinika radiologie a nukleární medicíny FN Brno

Úvod: Myotonická dystrofie 2. typu (MD2) patří mezi axiální myopatie, které se vyznačují postižením svalů trupu jako součást širšího

myopatického postižení. V předchozí studii jsme identifikovali funkční postižení svalů trupu u pacientů s MD2, vč. lumbálních paraspinálních svalů (LPM). V této práci jsme se zaměřili na hodnocení morfologických změn LPM a kontrolního svalu m. psoas u pacientů s MD2 pomocí MR. Cílem bylo zjistit, zda se liší tuková frakce (FF) a funkční objemy (FMV) výše uvedených svalů u pacientů s MD2 ve srovnání se zdravými kontrolami a zda se tyto parametry progresivně zhoršují s věkem pacientů ve srovnání se zdravými kontrolami.

Metodika: Do studie bylo zařazeno 90 zdravých kontrol a 37 pacientů s MD2. Obě skupiny podstoupily MR vyšetření LPM pomocí 6bodové Dixon gradient echo sekvence (mDixon Quant). Po manuální segmentaci LPM (sloučení m. erector spinae a m. multifidus) a kontrolního svalu (m. psoas – PS) byly určeny hodnoty FF a FMV těchto svalů. Pomocí propensity skóre jsme sladili obě skupiny podle pohlaví, věku a BMI, čímž vzniklo 35 odpovídajících párů (zdravý dobrovolník – pacient s MD2). Následně byla data statisticky analyzována i s ohledem na vývoj s věkem pacientů.

Výsledek: U pacientů s MD2 byly zjištěny signifikantně vyšší hodnoty FF pro LPM i m. psoas ve srovnání se zdravými kontrolami (medián FF pro LPM 21,3 vs. 11,3 %, pro PS 12,1 vs. 6,9 %; $p < 0,001$). FMV byl signifikantně menší u pacientů s MD2 jen pro m. psoas (193 vs. 272 cm³; $p < 0,001$), pro LPM se tento parametr signifikantně nelišil. Vývoj FF a FMV v LPM s věkem se signifikantně nelišil u pacientů s MD2 ve srovnání se zdravými kontrolami, v m. psoas však u pacientů s MD2 byl prokázán signifikantně rychlejší nárůst FF v čase oproti zdravým kontrolám ($p = 0,014$).

Závěr: U pacientů s MD2 byla prokázána zvýšená tuková infiltrace LPM na MR, což podporuje dříve prokázanou dysfunkci těchto svalů, jejíž znalost je důležitá v managementu pacientů s MD2 a je ji nutno zohlednit při plánování rehabilitačních programů u těchto pacientů. Vývoj FF v LPM v závislosti na věku pacientů nesvědčí pro výraznější progresi postižení těchto svalů na rozdíl od kontrolního svalu m. psoas.

Práce byla podpořena projektem institucionální podpory FN Brno MZČR – RVO (FNBr – 65269705) a projektem specifického výzkumu č. MUNI/A/1525/2023. Tři autoři jsou členové European Reference Network for Neuromuscular Diseases – Project ID N° 870177.

Svalová dystrofie FSHD1 – klinické a paraklinické aspekty Multicentrická studie s podporou národního registru REaDY a IBA, s. r. o.

R. Mazanec¹, J. Baranová², M. Ježková², J. Zídková³, L. Fajkusová³, H. Drašnarová¹, L. Mensová¹, L. Mokrá², J. Haberlová¹

¹ Neuromuskulární centrum ERN-NMD, 2. LF UK a FN Motol, Praha

² Institut biostatistiky a analýz, s. r. o., Brno

³ Centrum molekulární biologie a genetiky, Laboratoře IHOK FN Brno a MU Brno

Úvod: Svalová dystrofie FSHD je po dystrofických myotoních druhou nejčastější svalovou dystrofií u dospělých pacientů. Její prevalence se odhaduje 4–10 : 100 000. Geneticky rozlišuje dvě formy: FSHD1 (95 % případů) a FSHD2. Příčinou FSHD1 kontrakce mikrosatelitních repetitivních D4Z4 na počet 1–10 v subtelomerní oblasti chromozomu 4q35 na

alele 4qA. Snížení počtu repetitív má za následek reaktivaci a expresi DUX4 genu, což ovlivní metabolismus RNA, buněčnou signalizaci a tím negativně ovlivní myogenezi, vede následně k oxidativnímu stresu a apoptóze. Dědičnost FSHD1 je autozomálně dominantní.

Cíl: Multicentrická studie, v rámci které byly hodnoceny klinické a paraklinické aspekty FSHD1 v jednom centru ERN-NMD Motol

Metodika: U všech hodnocených pacientů byla diagnóza potvrzena molekulárně geneticky v DNA laboratoři IHOK FN Brno. Statistické zhodnocení dat vložených do registru REaDY bylo provedeno ve spolupráci s IBA, s.r.o., k 13. 3. 2024. Data v registru jsou zadaná po podpisu ICF pacientem a anonymizovaná v souladu s GDPR.

Soubor: V rámci souboru bylo hodnoceno 103 pacientů, z nichž 87 tvořili dospělí a 16 dětí. Rozdělení pacientů dle pohlaví ukázalo, že 50 z nich byli muži a 53 ženy. Věková struktura pacientů byla následující: 14 pacientů bylo ve věku ≤ 18 let, 16 pacientů ve věku 19–30 let, 46 pacientů starších než 30 let a u 27 pacientů nebyl věk zaznamenán. Pro účely hodnocení skóre klinické závažnosti (Clinical Severity Scale, CSS), hladin CK

a myoglobinu a nucené vitální kapacity (FVC) byla využita data získaná při vstupní návštěvě pacienta.

Výsledky: Hodnocení CSS ukázalo v celém souboru (n = 103) medián 2,0 (0,5; 4,5), u pacientů ve věku ≤ 18 let 1,0 (0,5; 3,5), u pacientů ve věku 19–30 let 1,5 (0,5; 3,0) a u pacientů starších 30 let 2,5 (0,5; 4,5). Hodnota CK v celém souboru 5,4 $\mu\text{kat/l}$ (0,8; 21,0) a hodnota myoglobinu v celém souboru 95,6 $\mu\text{g/l}$ (11,6; 427,0). Hodnota FVC (%) vsedě (n = 37) měla medián 97,5 (45,0; 128,0). Motorické funkce byly hodnoceny u 100 pacientů: při poslední návštěvě bylo schopných chůze 87, neschopno 8 a neznámo 5. Na vozíku byli upoutáni plně 4 pacienti a částečně 5, zbylých 88 vozík nepotřebovalo.

Závěr: Analýza dat potvrdila, že FSHD1 postihuje přibližně stejně obě pohlaví, manifestuje se již v dětském věku, má chronicko-progresivní vývoj a je spojena s jen mírnou elevací CK a myoglobinu. Postižení respiračních funkcí je u většiny pacientů lehkého stupně. Pacienti si udržují dlouhodobě samostatnou mobilitu a pouze cca 10 % pacientů je částečně nebo úplně upoutáno na vozík.

02. Bolesti hlavy II

Prediktory efektivity léčby migrény anti-CGRP protilátkami

I. Niedermayerová^{1,2}

¹Neurologie Brno, s. r. o.

²II. Neurologická klinika LF MU a FN Brno

Úvod: Hodnocení efektivity léčby migrény anti-CGRP protilátkami vychází z klinických studií. Respondér vykazuje minimálně 50% redukcí měsíčního počtu migrenózních dnů (MMD) ve 3. měsíci léčby ve srovnání s obdobím před léčbou. Splnění této podmínky je vyžadováno zdravotními pojišťovkami. U superrespondéra pozorujeme 75% a vyšší redukcí MMD, kdežto v případě redukce MMD o 25 % a méně hovoříme o nonrespondérovi. Klinické studie vykazují 60 % respondérů, kdežto v klinické praxi je jich 70 % a více, a asi 30 % z nich tvoří podíl superrespondérů. Podíl nonrespondérů je podle některých údajů až 30% (Ashina, 2021), v běžné klinické praxi zaznamenáváme tento podíl nižší. Prediktory efektivity (PE) dělíme na pozitivní a negativní. Pozitivními PE jsou unilaterální bolest hlavy, přítomnost autonomních příznaků (fotofobie, nauzea, vomitus) a pozitivní odpověď na triptany, u chronické migrény (CM) je přítomnost alodynies iktálně pozitivní PE, kdežto její přítomnost interiktálně je negativní PE. Nižší frekvence MMD je pozitivní PE, kdežto denní bolest u CM je negativní PE. Nadužívání akutní medikace s vyšším počtem dnů i množstvím spotřebované medikace je negativním PE. Vyšší počet předchozích selhaných profylaxí je negativní PE. Obezita je negativní PE, je také rizikovým faktorem pro CM. Negativními PE jsou psychiatrické komorbidity, souběžný chronický bolestivý syndrom, převažující tenzní typ bolesti hlavy či jiný nemigrenózní typ bolesti hlavy, MOH a u CM onemocnění gastrointestinálního traktu. Věk a pohlaví nemají vliv na efekt léčby anti-CGRP protilátkami.

Závěr: U pacientů s navyšující se frekvencí MMD je nutno časně nasadit adekvátní profylaxi. V případě opakované neefektivity je indikováno nasazení terapie anti-CGRP protilátkami. Je nutná důsledná léčba komorbidit, zejména psychiatrických, jednak před zahájením biologické léčby, ale i v jejím průběhu. Je nezbytné regulovat užívání slabých opioidů. V případě opakované neefektivity léčby migrény provést revizi diagnózy.

Prediktory efektivity biologické léčby migrény v reálné praxi v České republice z registru ReMig

A. Bártková^{1,2}, I. Niedermayerová^{3,4}, B. Turková⁵, T. Nežádal^{6,7}, P. Polidar¹, L. Klečka⁸ a pracovní skupina registru ReMig

¹Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc

²Neuroplus Olomouc, s. r. o.

³II. Neurologická klinika LF MU a FN Brno

⁴Neurologie Brno, s. r. o.

⁵Value Outcomes, Praha

⁶Neurologické odd., Ústřední vojenská nemocnice, Praha

⁷Institut neuropsychiatrické péče, 1. LF UK, Praha

⁸Neurologické odd., Městská nemocnice Ostrava

Cíl: Vyhodnocení prediktorů efektivity biologické léčby migrény anti-CGRP protilátkami v klinické praxi dle celostátního registru ReMig.

Metoda: Jde o prospektivní multicentrickou studii, která čerpala data z celostátní databáze ReMig s cílem definovat vliv některých klinických a sociálních parametrů na efekt podané biologické léčby migrény. Za respondéry byli považováni pacienti s redukcí počtu dnů s migrénou v měsíci (MMD) ≥ 50 %, nonrespondéry s redukcí MMD < 50 %. Logistickou regresí byl zkoumán vliv vybraných proměnných na dosažení/nedosažení efektu léčby. Sběr dat probíhal od ledna 2021 do července 2024.

Výsledky: Celkem jsme analyzovali 3 285 pacientů, z toho 2 422 (73,7 %) bylo vyhodnoceno jako respondéři a 863 (26,3 %) jako nonrespondéři. Počet MMD při zahájení léčby (M0) byl u respondérů ($d = 11,7$; SD 5,1), u nonrespondérů ($d = 12,4$; SD 6,2). Po 3 měsících léčby (M3) u respondérů ($d = 3,4$; SD 2,3) u nonrespondérů ($d = 7,4$; SD 3,9). Věk v době diagnózy migrény se u respondérů i nonrespondérů nelišil (medián 16 let, SD 9,6, resp. 10,0), stejně tak věk při zahájení biologické terapie (medián 46 let, SD 10,4, resp. 11,4), ani počet selhaných profylaxí (medián 2,2; SD 1, resp. 1,1). Pozitivním prediktorem efektu léčby se ukázalo ženské pohlaví (OR: 0,710, 95% CI: 0,567–0,893; $p = 0,003$) a pozitivní odpověď na triptany (OR: 0,730, 95% CI: 0,600–0,890; $p = 0,002$). Nadváha a obezita, hodnocena dle body mass indexu (BMI), a chronická migréna byly, stejně jako práce na snížený úvazek či invalidní důchod, negativními prediktory (OR: 1,019, 95% CI: 1,003–1,036; $p = 0,020$), resp. (OR: 1,401, 95% CI: 1,155–1,697; $p = 0,001$), resp. (OR: 1,546, 95% CI: 1,188–2,0; $p = 0,001$), resp. (OR: 1,515, 95% CI: 1,102–2,074; $p = 0,01$). V prezentovaném souboru nadužívání akutní analgetické medikace, stejně jako přítomnost deprese, nepredikovala horší léčebný výsledek (OR: 0,929, 95% CI: 0,774–1,112; $p = 0,423$), resp. (OR: 1,057, 95% CI: 0,798–1,329; $p = 0,693$)

Závěr: Ve sledovaném souboru jsme zjistili, že dobrá odpověď na léčbu triptany zvyšuje šanci na dobrý efekt anti-CGRP terapie léčby. Diagnóza chronické migrény, vyšší BMI, práce na částečný úvazek či invalidita tuto perspektivu zhoršují. Na rozdíl od literárních dat, v našem souboru byly ženy, ve srovnání s muži, lepšími respondéry. Nepotvrdil se negativní vliv přítomné komorbidity, deprese či vertebrogenního algického syndromu na efekt biologické léčby migrény. Výsledky budou v prezentaci komentovány.

Důvody, efekt a tolerance switchů anti-CGRP monoklonálních protilátek (ReMig)

T. Nežádal¹, B. Turková², T. Doležal², J. Marková³, A. Bártková⁴, L. Klečka⁵ a pracovní skupina ReMig

¹Neurologické oddělení, ÚVN – VFN Praha, Institut neuropsychiatrické péče, 1. LF UK, Praha

²Value Outcomes, Praha

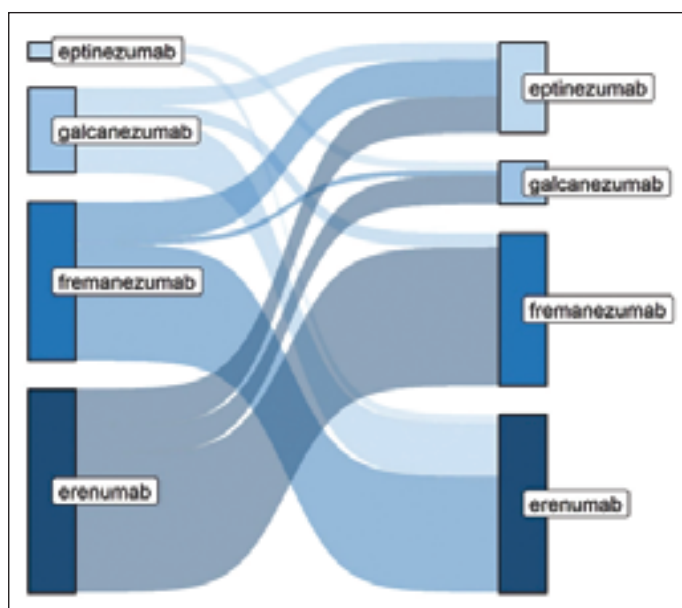
³Neurologická klinika 3. LF UK a Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha

⁴Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc

⁵Neurologické oddělení, Městská nemocnice Ostrava

Úvod: Hodnocení efektivity a snášenlivosti přepínání mezi CGRP protilátkami (MAbs) v Českém registru pacientů s migrénou na biologické léčbě (ReMig).

Metody: Posuzovali jsme důvody pro přechody (switche) mezi CGRP MAb, jejich výsledky a možný vliv sledovaných parametrů registru. Sběr dat probíhal od ledna 2021 do června 2024.



Obr. 1. Nežádál T. et al. Cesty switchů mezi CGRP monoklonálními protilátkami.

Výsledky: Celkem bylo analyzováno 3 523 registrovaných pacientů. Našli jsme 154 (4,4 %) pacientů se switchem CGRP MAb (146 jeden, 7 dva a 1 čtyři; celkem 164 switchů). Důvody pro změnu byly: nedostatečná účinnost (61,6 %), nežádoucí účinky (NÚ, 30,5 %) a další (7,9 %). Pozorovali jsme switch mezi všemi CGRP MAb (obr. 1), většinou mezi MAb s odlišným mechanismem účinku – z erenumabu na fremanezumab 49 (29,9 %), z fremanezumabu na erenumab 41 (25,0 %) a z galcanezumabu na erenumab 19 (11,6 %). Primárním cílovým parametrem switchu CGRP MAb bylo dosáhnout ≥ 50 % snížení dnů s migrénou za měsíc (MMD) ve skupině selhání účinnosti a bylo to 68,7 % v měsíci (M3) s mírou retence v M6, M9 a M12: 91,5 %, 91,9 % a 92,3 %.

Překvapivě i ve skupině NÚ bylo dosaženo ≥ 50 % snížení MMD v M3, 40,0 % s přibližně stejným snížením v M6, M9 a M12 z pohledu, že mnoho pacientů této skupiny mělo již v M0 nízký počet MMD. Nejčastějšími NÚ vedoucími k vysazení původní medikace byly: obštipace – 23 (33,3 %), lokální reakce v místě vpichu – 20 (29,0 %), difúzní alopecie – 7 (10,1 %), exantém – 5 (7,2 %) a dušnost – 3 (4,3 %). Po switchi léku bylo pozorováno pouze 9 NÚ (lokální reakce v místě vpichu – 8 a zácpa – 1). Ve skupině selhání účinnosti byly NÚ po změně terapie mírně častější (13 vs. 8), ale více atypické (únava, ospalost). Nenašli jsme žádné specifické parametry registru, které by vedly k primárnímu selhání účinnosti nebo snášenlivosti.

Závěr: Switch CGRP monoklonálních protilátek v léčbě migrény je účinný a dobře tolerovaný

Budoucí nové terapeutické cíle u migrény

R. Kotas

Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň

Odhalení úlohy calcitonin gene-related peptidu (CGRP) vedlo k vyvinutí řady nových specifických léků k léčbě migrény. Monoklonální anti-CGRP protilátky a gepanty představují mimořádně velký pokrok v léčbě nemocných s migrénou. Přes tento pokrok zůstává však významná menšina pacientů, která nereaguje na tuto medikaci. Proto jsou zapotřebí další léky s novým mechanismem působení.

Moje sdělení se bude zabývat budoucími potenciálními terapeutickými cíli u migrény, ke kterým patří:

- **peptidy:** PACAP (polypeptid aktivující pituitární adenylát cyklázu) a amylin;
- **některé opiodní receptory:** delta a kappa;
- **iontové kanály:** ATP-senzitivní draslíkové kanály, TRP kanály (transient receptor potential channels);
- **hormony:** oxytocin.

03. Likvorologie a roztroušená skleróza

Potenciál vyšetření interleukinů u roztroušené sklerózy

Z. Rous, M. Rous

Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc

Roztroušená skleróza (RS) je autoimunitní onemocnění postihující centrální nervový systém. Zánětlivé a neurodegenerativní procesy u RS vedou k poškození jak myelinu, tak axonů. Tyto procesy jsou doprovázeny tvorbou prozánětlivých a protizánětlivých cytokinů, mimo jiné i interleukinů. Koncentrace některých interleukinů v likvoru i séru jsou změněny

již v časných stádiích onemocnění. Hrají roli při zánětu, regeneraci, angiogenezi, metabolismu a dalších procesech. Interleukiny jsou zkoumány jako potenciální prognostické markery průběhu RS i jako ukazatele účinnosti terapie. Do budoucna by tak některé cytokiny mohly napomoci k lepší predikci vývoje onemocnění. S pokrokem moderní technologie se vyvíjejí stále citlivější metody pro stanovení jejich koncentrací v likvoru i séru. Na našem pracovišti se věnujeme výzkumu zaměřenému na sledování koncentrací vybraných interleukinů v likvoru a séru u pacientů s RS.

Projekt je podporován grantem IGA_LF_2024_021.

04. Kontroverze

Rituximab u myastenie gravis – PRO

M. Týblová, A. Tesař, H. Pilsova

Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd VFN a 1. LF UK, Praha

Do příchodu nové biologické léčby v roce 2017 bylo podání rituximabu jednou z mála terapeutických možností při selhání konvenční léčby u pacientů s diagnózou generalizované myastenie gravis (gMG). Rituximab patří mezi anti CD20 terapii, která je u všech neurologických indikací podávána off label. U MuSK pozitivních pacientů není o jeho efektu pochyb. U AChR pozitivních pacientů není efekt tak jednoznačný. Naše centrum tuto léčbu v některých případech podává. Prvním impulzem pro nás bylo jednoznačné neurologické zlepšení MG pacienta, kterému byl v roce 2009 aplikován rituximab z hematologické indikace.

Soubor našich pacientů je malý, u celkem 33 z nich byly podány alespoň 2 pulsy. Z toho asi u třetiny pacientů bylo dosaženo výborného efektu s minimální manifestací onemocnění, v polovině případů bylo možné redukovat chronickou orální imunosupresivní léčbu. Největší efekt pozorujeme u opakovaně hospitalizovaných MG pacientů, které se nedaří stabilizovat i přes opakovanou terapii IVIG a plazmaferézou. Při nasazování léčby jsme si vědomi zvýšeného rizika infekcí, ale zatím jsme výrazné nežádoucí účinky léčby nepozorovali. Možná se na tom podílí i rychlé prodlužování intervalu léčby mezi jednotlivými dávkami. V našem souboru je medián mezi aplikacemi 11 měsíců R(2-68). Rituximab zdaleka nelze podat u všech pacientů s aktivní formou gMG, je nutné vyhodnotit rizika infekčních komplikací a dalších komorbidit, ale zejména u pacientů s vysokou aktivitou a četnými exacerbacemi je tato léčba ke zvážení.

06. Kognitivní poruchy a demence

Popis obrázku k identifikaci kognitivní poruchy ve srovnání s certifikovanými testy Amnesia Light and Brief Assessment (ALBA) a Pojmenování obrázků a jejich vybavení (POBAV)

A. Bartoš^{1,2}, M. Zapletalová², L. Zajícová³, M. Víta⁴, L. Šmíd⁵

¹ Neurologická klinika 3. LF UK, Praha

² Neurologická klinika FN Královské Vinohrady, Praha

³ NTIS, Fakulta aplikovaných věd, Západočeská univerzita v Plzni

⁴ Fyzikální ústav AV ČR, Praha

⁵ Katedra kybernetiky, Fakulta aplikovaných věd, Západočeská univerzita

v Plzni

Úvod: Poruchy paměti a řeči se zjišťují kognitivními testy. Jiným způsobem může být zhodnocení slovního popisu obrázku.

Cíl: Cílem bylo zjistit nejužitečnější charakteristiky popisu obrázku a jejich diagnostickou výtežnost porovnat se dvěma původními českými a inovativními testy Amnesia Light and Brief Assessment (se zkratkou z počátečních písmen ALBA) a dveřní verzí Pojmenování obrázků a jejich vybavení (se zkratkou z počátečních písmen POBAV), které jsou certifikované metodikou Ministerstvem zdravotnictví ČR a jsou volně dostupné na www.abadeco.cz.

Metody a osoby: K popisu byl vyvinut původní český obrázek s názvem „Živo na břehu“. Úkolem účastníka bylo na něm ústně popsat předměty, osoby a činnosti během jedné minuty. Popis byl vyhodnocen ručně za pomoci webové služby Morphodita. Výsledky byly porovnány mezi 30 běžnými osobami bez neuropsychiatrické anamnézy a 25 pacienty s kognitivními poruchami podle plochy pod křivkou (PPK) Receiver Operating Characteristic.

Výsledky: Výsledky obou skupin se statisticky významně lišily pro následující testy a charakteristiky popisu seřazené od nejlepších podle PPK: POBAV – počet správně vybavených názvů obrázků (0,95), paměťový skóre ALBA (0,92), počet podstatných (0,88) a přídavných (0,85) jmen, počet všech slov popisu obrázku (0,85), počet předložek (0,84) a dalších charakteristik (počet sloves, číslovek, objektů, způsobu popisu obrázku). Naopak nebyl rozdíl v počtu vět (v průměru 15), číslovek, příslovčí, spojek, citoslovcí a částic nebo trvání popisu.

Závěr: V diagnostickém odlišování charakteristiky popisu obrázku sice nepředčily krátké certifikované testy ALBA a POBAV, ale za pomoci metod strojového učení a umělé inteligence bude možné dosáhnout lepších výsledků.

Práce byla podpořena projekty COOPERATION Q38 Univerzity Karlovy, RVO [Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, 00064173] a Technologické agentury ČR v rámci Programu SIGMA DC3 [TQ01000332].

Humánne priónové ochorenia – „state of the art“ 2024

E. Kurča, P. Skáčik, Š. Sivák

Neurologická klinika JLF UK a UNM, Martin, SK

Humánne priónové ochorenia (PO) predstavujú osobitnú skupinu letálnych neurodegeneratívnych ochorení. Hlavným zástupcom je Creutzfeldtova-Jakobova choroba (CJD), ktorá je prototypom rýchlo sa rozvíjajúcej demencie. Článok pojednáva o klinických a genetických korelátoch CJD s dôrazom na identifikáciu genetických foriem vrátane genetického poradenstva. Osobitná pozornosť je venovaná imunopatologickým mechanizmom vzniku a šírenia ochorenia. Zo získaných PO je zaujímavým faktom ukončenie výskytu kuru a nového variantu CJD, kedy cieľené epidemiologické opatrenia viedli k prerušeniu vzorca prenosu patologického priónového proteínu (PrP^{Sc}). Zo zriedkavých genetických PO rozoberáme vzácné diagnostikovanú Gerstmannovu-Sträusslerovu-Scheinkerovu chorobu (GSS) ako aj unikátnu fatálnu familiárnu insomniu (FFI). Cieľom zdelenia je podať aktuálne informácie o humánných PO.

Creutzfeldtova-Jakobova choroba v severnej časti stredného Slovenska

P. Skáčik, Š. Sivák, E. Kurča

Neurologická klinika, UNM Martin, SK

Úvod: Creutzfeldtova-Jakobova choroba (CJD) je smrteľná, rýchlo progredujúca, neurodegeneratívne ochorenie patologicky charakterizované spongiformnou vakuolizáciou tkaniva mozgu. Slovenská republika predstavuje z celosvetového hľadiska krajinu s ojedinele vysokým výskytom CJD.

Materiál a metodika: V našej práci sme realizovali retrospektívnu analýzu súboru pacientov s CJD za časové obdobie takmer 18 rokov (2006–2023). Analyzovali sme demografické údaje, epidemiologickú anamnézu, klinický priebeh ochorenia a výsledky pomocných vyšetrení.

Výsledky: Po splnení vstupných kritérií sme definovali súbor 56 pacientov s definitívnou alebo pravdepodobnou diagnózou ochorenia. V 18 prípadoch išlo o pravdepodobnú formu ochorenia (bez histopatologickej konfirmácie, ale so 100,0% E200K pozitivitou). V našom súbore takmer úplne dominovala genetická forma CJD (96,4 % prípadov). Zvyšok predstavovala sporadická forma. Ochorenie sa vyskytovalo hlavne vo veku 50–70 rokov a ženy boli postihnuté častejšie ako muži. Klinický obraz sme rozdelili do štyroch fenotypov – cerebelárny, kognitívny, behaviorálny a atypický.

Záver: Štúdia potvrdzuje extrémne vysoký výskyt CJD v severnej časti stredného Slovenska. V prípadoch s definitívnou diagnózou (histopatologicky potvrdenou) presvedčivo dominuje genetická forma CJD. Sú prezentované aj ďalšie demografické, epidemiologické, klinické a paraklinické koreláty CJD.

Kľúčové slová: Creutzfeldtova-Jakobova choroba – humánne priónové ochorenia – syndróm rýchlo progredujúcej demencie – Slovenská republika

Srovnání semikvantitativního vizuálního hodnocení amyloidové PET a centiloidové škály v klinické praxi a analýza hraničních případů

A. Škorvagová¹, J. Cerman¹, A. Kavka², Š. Kozák², K. Dvořák³, J. Hort¹

¹ Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

² PET Centrum Nemocnice na Homolce, Praha

³ Katedra přírodovědných oborů, Fakulta biomedicínského inženýrství, ČVUT v Praze

Úvod: S nástupem nových terapií Alzheimerovy nemoci (AN), které cílí na bílkovinu amyloidu beta (A β) je zásadní včasná a přesná diagnostika, což reflektují i nová diagnostická kritéria definující onemocnění biologicky za pomoci biomarkerů (Jack 2024). Amyloidová PET představuje neinvazivní metodu vizualizace kortikálního A β . Při vizuálním čtení se PET snímky obvykle hodnotí jako negativní nebo pozitivní, nicméně existují i metody semikvantitativního hodnocení dle přítomnosti A β v podkorových strukturách (stage 0 = negativní, stage 1 = pozitivní kortex, negativní striatum; stage 2 = pozitivní kortex i striatum, Hanseeuw 2018). Z kvantitativních metod hodnocení je nejvíce rozšířená centiloidová škála (Klunk 2015), která může pomoci při odlišení AN od jiných demencí, obzvláště v hraničních případech.

Cíl: Cílem této studie bylo porovnat semikvantitativní vizuální hodnocení s automatickým kvantitativním hodnocením amyloidové PET pomocí škály Centiloid (CL) v klinické praxi a analyzovat hraniční případy (stage 1), které vykazují pomalejší klinickou progresi.

Metody: Retrospektivně jsme analyzovali soubor 153 pacientů Kognitivního centra Neurologické kliniky 2. LF UK a FN Motol, kteří podstoupili amyloidovou PET s flutemetamolem. Snímky byly vizuálně semikvantitativně zhodnoceny dvěma lékaři nukleární medicíny. Kvantifikace byla provedena pomocí SW Neuron PET dle publikované metodiky Centiloid (Battle 2018).

Výsledky: Centiloidová škála prokázala vynikající diskriminační schopnost oproti vizuálnímu čtení (AUC 0,999, 95% CI = 0,997–1,001; $p < 0,001$). Hodnota CL 20,9 predikovala vizuální pozitivitu se 100% senzitivitou a 97% specifitou a hodnota CL 30,7 s 96% senzitivitou a 100% specifitou. V souboru bylo identifikováno celkem 6 pacientů stage 1, z nichž 4 měli velmi nízké či hraniční centiloidové hodnoty (CL 22, 23, 31 a 37, 47 a 63).

Závěr: Provedená analýza prokazuje přínos a vysokou spolehlivost centiloidové škály v klinické praxi a dobrou shodu s vizuálním čtením. Pacienti s vizuálně negativními podkorovými strukturami měli v našem souboru hraniční centiloidové hodnoty a vyžadují tedy zvláštní pozornost, zejména při zvažování disease-modifying léčby.

Podpořeno projektem č. LX22NPO5107 (MŠMT): Financováno EU – Next Generation EU.

Literatura

1. Jack CR Jr, Andrews JS, Beach TG et al. Revised criteria for diagnosis and staging of Alzheimer's disease: Alzheimer's Association Workgroup. *Alzheimers Dement* 2024; 20(8): 5143–5169. doi: 10.1002/alz.13859.
2. Hanseeuw BJ, Betensky RA, Mormino EC et al. Alzheimer's Disease Neuroimaging Initiative; Harvard Aging Brain Study. PET staging of amyloidosis using striatum. *Alzheimers Dement* 2018; 14(10): 1281–1292. doi: 10.1016/j.jalz.2018.04.011.
3. Klunk WE, Koeppe RA, Price JC et al. The Centiloid Project: standardizing quantitative amyloid plaque estimation by PET. *Alzheimers Dement* 2015; 11(1): 1-15.e1-4. doi: 10.1016/j.jalz.2014.07.003.
4. Battle MR, Pillay LC, Lowe VJ et al. Centiloid scaling for quantification of brain amyloid with [18F]flutemetamol using multiple processing methods. *EJNMMI Res* 2018; 8(1): 107. doi: 10.1186/s13550-018-0456-7.

07. Zajímavosti a novinky z extrapyramidových onemocnění

Třes hlavy: průsečík nejasností v klasifikaci a patofyziologii esenciálního třesu

E. Růžička¹, P. Holly¹, T. Hubená^{1,2}, J. Rusz^{1,3}, R. Krupička²

¹ Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd 1. LF UK a VFN v Praze

² Katedra biomedicínské informatiky, Fakulta biomedicínského inženýrství, České vysoké učení technické v Praze, Kladno

³ Katedra teorie obvodů, Fakulta elektrotechnická, České vysoké učení technické v Praze, Kladno

Třes hlavy je častý příznak esenciálního třesu (ET). Jeho odlišení od cervikální dystonie (CD) je však obtížné, zvláště když je třes hlavy dominantním projevem. V několika studiích jsme proto u pacientů s třesem hlavy analyzovali klinické nálezy a neurofyziologické ukazatele vč. somatosenzorické časové diskriminace, akcelerometrie a řečových analýz se zaměřením na nejasnosti v klinické klasifikaci a patofyziologii. Naše práce prokazují značné překryvy nálezů mezi skupinami pacientů s ET a s CD, a to jak v charakteristikách třesu hlavy, tak v dalších klinických a neurofyziologických parametrech [1]. Výsledky Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA) svědčí pro významnou roli postižení funkcí mozečku u ET [1]. The Essential Tremor Rating Assessment Scale (TETRAS) dostačovala pro odhad tíže postižení každodenních aktivit třesem. Přesnost odhadu nezvýšily testy kresby spirály, přelévání vody ani akcelerometrie [2]. Jako nový potenciálně užitečný test pro odlišení příčiny třesu hlavy jsme akcelerometricky a klinickými skóre prokázali akcentaci třesu hlavy při předpažení HK u pacientů s ET [3]. Vysokou rozlišovací citlivost dále prokázala řečová analýza, kde byla u pacientů s ET ve srovnání s CD prokázána pomalejší artikulace a delší pauzy, méně pravidelný rytmus sekvenčních pohybů, nadměrné kolísání výšky tónu, zvýšený šum a větší rozsah hlasového vibrata. Nepravidelnosti rytmu sekvenčních řečových pohybů korelovaly s tíží postižení mozečku [4]. Z uvedených prací vyplývá, že navzdory překryvům mezi klinickými obrazy lze cíleným klinickým vyšetřením upřesnit klasifikaci třesu hlavy. Přístrojové metody, jako je akcelerometrické měření výkonu třesu nebo akustická analýza řeči, nejsou zatím využitelné v běžné praxi, ale mohou přispět k poznání role mozečku a dalších mechanismů třesu.

Podpořeno projektem Národní ústav pro neurologický výzkum (Program EXCELES, ID: LX22NPO5107) – Financováno Evropskou unií – Next Generation EU; výzkumným programem Karlovy univerzity: Cooperatio Neuroscience; projektem Všeobecné fakultní nemocnice v Praze MZ ČR-RVO-VFN64165.

Literatura

- Hollý P, Duspivová T, Kemlink D et al. Essential and dystonic head tremor: more similarities than differences. *Parkinsonism Relat Disord* 2023; 115: 105850. doi: 10.1016/j.parkreldis.2023.105850.
- Hollý P, Hubená T, Čihák M et al. Estimating Disability in patients with essential tremor: comparison of Tremor Rating Scale, Spiral Drawing, and Accelerometric Tremor Power. *Mov Disord Clin Pract* 2024 [ahead of print]. doi: 10.1002/mdc3.14160.
- Hubená T et al. Differentiating essential and dystonic head tremor: exploring arm position effects. *Mov Disord Clin Pract* 2024 [under review].
- Rusz J et al. Speech analysis as a tool for differentiating dystonic from essential head tremor 2024 [submitted].

Sledovanie dynamiky klinických a vybraných laboratórných ukazovateľov u pacientov s Parkinsonovou chorobou na liečbe intestinálnymi pumpovými systémami: pilotná štúdia

Z. André, S. Bílek, M. Minár, P. Valkovič, I. Straka

II. neurologická klinika LF UK a UNB, Bratislava, SK

Úvod: Pumpové intestinálne systémy sú etablovanou metódou liečby pokročilého štádia Parkinsonovej choroby (PCh). Kým liečba levodopa/karbidopa intestinálnym géloom (LCIG) je k dispozícii viac ako dekádu, najnovšia terapia levodopa/entakapón/karbidopa intestinálnym géloom (LECIG) je používaná u nás od roku 2022.

Cieľ: Cieľom našej pilotnej štúdie bolo sledovanie motorických, nemotorických a vybraných laboratórných parametrov u pacientov indikovaných na liečbu LCIG a LECIG a porovnanie ich zmien po šiestich mesiacoch liečby.

Metodika: Do našej štúdie bolo zaradených 27 pacientov s PCh. Všetci pacienti boli testovaní škálami na kogníciu (MoCA), zhodnotenie príznakov PCh pomocou škály MDS-UPDRS, motorické fluktuácie (UDysRS) a nemotorické príznaky (MDS-NMS). Z laboratórných parametrov sme sledovali hladiny homocysteínu, kyseliny listovej a vitamínu B12.

Výsledky: Súbor pozostáva z 14 pacientov na liečbe LCIG (3 ženy; priemerný vek 73,85 ± 5,78 rokov) a 13 pacientov na liečbe LECIG (5 žien; priemerný vek 68,53 ± 6,94 rokov). Pri zaraďovaní pacientov do skupín LCIG a LECIG nebol rozdiel v demografických, klinických a laboratórných parametroch. Po 6 mesiacoch liečby, u pacientov liečených LCIG bol zistený signifikantný pokles motorických fluktuácií (MDS-UDPRS IV – $p = 0,015$, UDysRS – $p = 0,030$). U pacientov liečených LECIG bolo zistené signifikantné zlepšenie v motorických príznakoch (MDS-UPDRS III – $p = 0,026$) a pokles motorických fluktuácií (MDS-UPDRS IV – $p = 0,011$; UDysRS – $p = 0,034$). Z nemotorických príznakov na liečbe LCIG došlo k redukcii v skóre depresie ($p = 0,038$). Na liečbe LECIG došlo k zlepšeniu príznakov trávenia ($p = 0,042$) a zaznamenali sme trend zlepšenia kognitívnych funkcií ($p = 0,063$). V laboratórných parametroch sme nezaznamenali signifikantné zmeny hladín po 6 mesiacoch na liečbe LCIG a LECIG, avšak po 6 mesiacoch došlo k významnejšiemu poklesu hladiny homocysteínu u pacientov na liečbe LECIG ($p = 0,065$).

Záver: Liečby intestinálnymi pumpovými systémami vedú k signifikantnej redukcii fluktuácií a niektorých nemotorických príznakov. Výhodou liečby LECIG sa javí zníženie hladiny homocysteínu, čo môže prispievať k zníženiu rizika rozvoja/zhoršenia levodopa-indukovanej polyneuropatie.

SCA27B v českej kohorte cerebelárných ataxií s pozdňím nástupem: fenotypické spektrum, epizodické príznaky a terapie 4-aminopyridínom

Z. Blichová¹, Z. Mušová², J. Jeřábek¹, M. Kuzmiak¹, J. Paulasová-Schwabová¹, S. Karamazovová¹, R. Černý¹, E. Vyhňáková², M. Vyhňálek¹

¹ Centrum hereditárných ataxií, Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

² Centrum hereditárných ataxií, Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod a cieľ: Spinocerebelární ataxie 27B se řadí mezi ataxie s pozdňím nástupem. Příčinou tohoto onemocnění je expanze GAA repetitivní

sekvence v intronu 1 genu *FGF14*. Výsledky většiny světových kohort ukazují, že by se mohlo jednat o jednu z nejčastějších ataxií s nástupem po 30. roce věku. Cílem naší studie bylo zjistit prevalenci SCA27B v české populaci, popsat klinickou manifestaci se zaměřením na epizodické příznaky a objektivizovat terapeutický efekt 4-aminopyridinu.

Metody: U 75 pacientů s dosud neobjasněnou ataxií s pozdním nástupem nebo downbeat nystagmem bylo provedeno genetické testování intronové expanze GAA repetice v genu *FGF14*. Kohorta byla tvořena z pacientů dlouhodobě sledovaných v Centru hereditárních ataxií a Vestibulárním centru Fakultní nemocnice v Motole, Praha.

Výsledky: U 32 pacientů byly genetickým testováním prokázány alely s délkou 250 a více GAA repetic. Medián věku nástupu příznaků onemocnění byl 61,5 roku. U 94 % pacientů se onemocnění projevvalo progredující cerebelární ataxií převažující na dolních končetinách, dalším častým příznakem byly poruchy očních pohybů (downbeat nystagmus 64 %, pohledový nystagmus 61 % a zpomalení očních sakád 36 %). Až u 67 % pacientů byla přítomna dysartrie a 73 % udávalo subjektivní pocit vertiga. Epizodické zhoršování příznaků v průběhu onemocnění bylo referováno u 50 % pacientů a bylo spojeno nejčastěji s poruchou chůze, dysartrií nebo vertigem. 24 pacientům byla nasazena terapie 4-aminopyridinem, z toho u 20 se významným příznivým efektem.

Závěr: SCA27B je v ČR častou příčinou ataxie s pozdním nástupem a genetické testování na expanze v *FGF14* genu doporučujeme jako součást standardního diagnostického algoritmu u pacientů s progredující ataxií s nástupem po 30. roce věku.

Podpořeno projektem č. LX22NPO5107 (MŠMT): Financováno Evropskou unií – Next Generation EU.

Neinvazivní mozková stimulace v domácím prostředí v kombinaci s logopedickou terapií u Parkinsonovy choroby

L. Brabeneč¹, D. Kováč², J. Mekyska², P. Klobušíková¹, L. Řehulková^{1,3}, V. Kábrtová^{1,3}, L. Malechová^{1,3}, I. Rektorová¹

¹Středoevropský technologický institut – CEITEC, MU, Výzkumná skupina aplikované neurovědy, Brno

²Ústav telekomunikací, VUT, Brno

³I. neurologická klinika FN u sv. Anny v Brně

Úvod: Až 90 % pacientů s Parkinsonovou chorobou (PN) trpí během progresu onemocnění hypokineticou dysartrií (HD). HD je charakterizována sníženou variabilitou hlasitosti, nepřesnou artikulací a narušenou prozodii řeči. Tato probíhající studie si klade za cíl zkoumat dlouhodobé účinky domácí transkraniální stimulace stejnosměrným proudem (tDCS) v kombinaci s logopedickou terapií – metodou Lee-Silvermanové (LSVT).

Metody: Ve dvojité zaslíbené, randomizované studii jsou pacienti s PN rozděleni do dvou skupin, které postupují reálnou nebo placebo tDCS (2 mA, 20 min). Stimulován je pravý gyrus temporalis superior (rSTG) během 20 sezení po dobu čtyř týdnů v domácím prostředí. Všichni účastníci podstupují vstupní a výstupní MRI, EEG, nahrávky řeči

a logopedické vyšetření. Obě skupiny pak během 4 týdnů podstupují současně i LSVT pomocí videohovoru.

Výsledky: Analýza prvních 12 subjektů ukázala signifikantní zlepšení u všech účastníků v celkovém skóre Testu 3F – Dysartrický profil ($p = 0,005$) a v jeho subškále Fonetika ($p = 0,038$). Změny ve fonetické subškále korelovaly se změnami aktivací levé suplementární motorické oblasti (ISMA) ($R = 0,678$, $p = 0,045$). Změny v konektivitě v klidovém stavu mezi rSTG a ISMA byly po reálné stimulaci vyšší než po placebo stimulaci, rozdíl však nebyl statisticky významný ($p = 0,114$). Navazující akustická analýza (16 subjektů) ukázala signifikantní zlepšení artikulace 4 týdny po ukončení terapie, a to pouze u reálné stimulace ($p = 0,043$).

Závěr: Předběžné výsledky naznačují, že LSVT je pro pacienty s PN prospěšná a že kombinace s domácí stimulací je proveditelná. Rovněž jsme zaznamenali neurální koreláty těchto změn.

„Mitochondriální fitness“ pri Parkinsonovej chorobe

M. Grofik¹, N. Huňarová², A. Ižarik Verešpejová², M. Grendár², R. Hulej¹, P. Kašovič¹, E. Kurča¹, M. Kolísek²

¹Neurologická klinika, Jesseniova lekárska fakulta v Martine, UK Bratislava, SK

²Martinské centrum pre biomedicínu, Jesseniova lekárska fakulta v Martine, UK Bratislava, SK

Úvod: Etiopatogenéza sporadickej formy Parkinsonovej choroby (PCH) je multifaktoriálna, pričom jedným z kľúčových faktorov je mitochondriálna dysfunkcia.

Ciel: Cieľom našej práce bolo vyšetriť mitochondriálny status (fitness) u pacientov s Parkinsonovou chorobou, porovnať ho so zdravými kontrolami a na základe toho identifikovať možné diagnostické biomarkery PCH.

Metódy: Sledovaný súbor pozostával zo 60 pacientov s PCH, ktorí boli podľa dĺžky trvania ochorenia rozdelení na PD1 podskupinu (novodiagnostikovaní, neliečení pacienti) a PD2 podskupinu (pacienti s PCH zistenou a liečenou viac ako 6 mesiacov) a 60 zdravých probandov. U sledovaných subjektov bola analyzovaná stabilita mitochondriálneho genómu, enzymatická aktivita dýchacích komplexov I–IV, bunková a mitochondriálna respirácia pomocou HRR respirometrie a koncentrácia primárnych a sekundárnych žľových kyselín. Na uvedené vyšetrenia boli použité leukocyty izolované z periférnej krvi a krvná plazma. Výsledky boli spracované s použitím robustných regresívnych analýz, lineárneho modelovania a strojového učenia.

Výsledky: Z analyzovaných viac ako 200 laboratórnych parametrov sme identifikovali 15 parametrov s najvyššou silou predikcie a vytvorili sme tak kumulatívny prediktor, ktorého diskriminačná sila v prípade PD1 podskupiny dosiahla 96 % a v prípade odlišenia PD2 podskupiny 97 %.

Záver: Uvedené výsledky svedčia pre signifikantnú poruchu mitochondriálnych funkcií u pacientov s PCH. Podarilo sa nám vytvoriť kumulatívny prediktor s vysokou diskriminačnou silou (odlišenie pacientov s PCH od zdravých kontrol). Sledovaný súbor pacientov plánujeme klinicky a laboratórne sledovať z dlhodobého pohľadu s cieľom nájsť aj biomarkery progresie ochorenia.

Práca bola realizovaná s podporou grantu APVV-19-0222 – Stanovenie mitochondriálneho fitness v diagnostike a predikcii Parkinsonovej choroby.

Schopnosti prostorové orientace v reálném prostoru i počítačovém testu jsou významně narušeny u spektra pacientů s nemocí Lewyho tělísek, a jsou spojeny s fokální atrofií mozku

Z. Nedelská, M. Laczóz, J. Laczóz, J. Hort

Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod: Prostorová navigace (SN) je u Alzheimerovy nemoci (AD) narušena pomocí testů v reálném prostoru a počítačových testů využívaných na našem pracovišti, které se mohou zabývat SN komplexněji než tradiční „papírové“ neuropsychologické testy. Vizuospaciální a vizuokonstruktivní porucha je výrazná i u demence s Lewyho tělísky (DLB), ale studii jiných než těch využívajících standardní neuropsychologické testy je nedostatek. Hodnotili jsme charakter a rozsah poruch SN pomocí testu v reálném prostoru a počítačové verze tohoto testu u pacientů s DLB a Parkinsonovou nemocí (PD) ve srovnání s pacienty s AD, vč. prodromálních pacientů, a kontrolami. Zjišťovali jsme souvislosti postižení SN a regionální atrofie mozku.

Metody: Pacienti prodromální AD (MCI-AD, n = 14), AD demencí AD (n = 6) seskupeni jako AD (n = 20), dále prodromální DLB (MCI-LB, n = 8), DLB (n = 8) a MCI-PD (n = 8) seskupeni jako LBD (n = 24) a dále kognitivně nepostižené kontroly (n = 33) podstoupily komplexní klinické hodnocení a MRI mozku. Charakter a rozsah poruchy prostorové navigace (SN) byly hodnoceny a) v reálném prostoru a b) ve 2D-počítačové verzi lidské obdoby Morrisova vodního bludiště. Tento test se nazývá Test skrytého cíle, protože účastníci hledají zpočátku zobrazený a následně neviditelný cíl, který mění svou polohu v průběhu několika pokusů, a tím cílí na testování různých strategií SN: 1. pomocí polohy vlastního těla (bez vnějších vodítek, egocentrická SN), 2. pomocí vnějších vodítek (allocentrická SN), 3. smíšená (allo-egocentrická SN) a 4. opožděná allocentrická SN.

Výsledky: Celkově dosáhli pacienti s LBD nejhoršího skóre při použití alocentrických a smíšených strategií ($p < 0,0001$) jak v reálném prostoru, tak v počítačovém prostředí ($p < 0,0001$). AD dosáhl nejhoršího skóre při alocentrickém vzpomínání v reálném prostoru se zpožděním ($p = 0,0028$). Po úpravě na věk, vzdělání a klinický stav (bez poruchy/MCI/demence) zůstala zjištění konzistentní. MCI-LB měli ve většině testů tendenci dosahovat horších výsledků než MCI-AD a byli podobní MCI-PD. DLB měla tendenci dosahovat nejhorších výsledků při zohlednění věku, vzdělání a stavu. Porucha prostorové orientace korelovala s atrofií hipokampu, cholinergních jader mozku a dalších struktur.

Závěr: LBD vykazuje nejvýraznější postižení SN, které může narušovat každodenní činnosti pacienta. Charakter postižení SN se mohou u LBD a AD lišit, a souvisí s fokální atrofií mozku. Námi použitý test SN podrobně charakterizuje tuto opomíjenou kognitivní doménu.

Podpořeno Grant Primus 22/MED/011, EXCELES, ID Project No. LX22NPO5107.

Impact of STN-DBS electrode placement on non-motor symptoms in Parkinson's disease: prospective, open, single-centre study

A. N. M. Afifi^{1,2}, M. Nevrlý^{1,2}, S. Kurčová^{1,2}, J. Zapletalová³, K. Menšíková^{1,2}, P. Kaňovský^{1,2}

¹ Department of Neurology, University Hospital in Olomouc

² Department of Neurology, Faculty of Medicine and Dentistry, Palacký University Olomouc

³ Department of Biostatistics, Faculty of Medicine and Dentistry, Palacký University Olomouc

Background: Deep brain stimulation (DBS) has proven significant outcomes on motor symptoms for patient with advanced Parkinson's Disease. In Europe the golden standard target of DBS stimulation in Parkinson's disease is the subthalamic nucleus (STN). It has been proven that electrode placement is vital in managing the patient symptoms. Few studies have investigated the effects of DBS on non-motor symptoms, and even fewer have investigated the correlation of those effects with regard to electrode position. The aim of this study is to evaluate whether electrode position affects non-motor symptoms in patients who undergo STN DBS.

Method: Pilot study included 17 patients with bilateral DBS-STN stimulation, of which 9 males and 8 females. Efficacy of DBS-STN on non-motor symptoms was evaluated using Non-motor symptoms scale (NMSS), Parkinson's disease Questionnaire-39 (PDQ-39), Autonomic scale (SCOPA-AUT), Female Sexual Function Index (FSFI), International Index of Erectile Function (IIEF), Parkinson's disease sleep scale (PDSS), and Modified Minnesota Impulsive Disorders Interview (mMIDI). Scales were administered before implantation, and after stimulation at intervals of 1 month, 3 months and 6 months. Using LeadDBS and preoperative MR images a 3D anatomical representation of STN nucleus was created taking into account the individual anatomic variability. Locations of electrodes and active contacts were assessed using postoperative CT scans. Stereotactic coordinates of active contacts were correlated with the changes in each non-motor scale.

Conclusion: In the preliminary results, the most significant non-motor change was shown on PDSS at 1 month ($P = 0.015$) and 6 months ($P = 0.014$) after onset of stimulation therapy. No significant change was observed on NMSS, PDQ-39, SCOPA-AUT, FSFI, IIEF, mMIDI scales. Correlation to electrode placement is still undergoing, patients will be subsequently divided into groups according to electrode position within STN nucleus. We believe that statistical differences might present according to the location of active contacts.

Supported by MH CZ – DRO (FNOI, 00098892).

08. Hemoragická CMP

Výsledný klinický stav pacientů s intracerebrálním krvácením směřovaných do komplexních a iktových center – retrospektivní analýza RESQ 2021–23

D. Václavík, O. Pavlík, L. Dudiová, M. Šrámek

Zadavatelé RESQ ČR

Úvod: Studie RACECAT prokázala, že pacienti s podezřením na okluzi velké mozkové tepny vybraní přednemocniční škálou RACE, u kterých byla diagnostikována intracerebrální hemorhagie (ICH), měli horší klinický výsledek a vyšší mortalitu při transportu do komplexního centra, ve srovnání s transportem do nejbližšího iktového centra.

Cíl: Cílem bylo porovnat klinický výsledek měřený modifikovanou Rankinovou škálou (mRS) po 90 dnech u pacientů s ICH přepravovaných do iktových a komplexních center v ČR. Sekundárním cílem bylo zjistit mortalitu pacientů při propuštění a po 90 dnech.

Metodika: Analýza vycházela z dat ResQ registru za období od března 2021 do března 2023. Ze 7 031 pacientů bylo po vyloučení různých typů mozkových příhod zařazeno 649 pacientů s ICH, z nichž 238 mělo dostupná data o mRS po 90 dnech.

Výsledky: Mezi 238 pacienty bylo 110 přepraveno do komplexních center a 128 do iktových center. Vstupní skóre NIHSS bylo ve skupině přepravených do komplexních center signifikantně vyšší. Nebyl zjištěn rozdíl v mRS po 90 dnech. V sekundárních cílech nebyl rozdíl v mortalitě při propuštění z center, byla zjištěna vyšší 90denní mortalita v komplexních centrech, která po adjustaci na vstupní NIHSS nebyla signifikantní.

Závěr: Tříměsíční klinický výsledek pacientů s ICH nebyl ovlivněn výběrem cílového centra, přestože pacienti v komplexních centrech měli vyšší počáteční závažnost stavu.

09. Flash prezentace II

STROCZECH – Národní výzkumná infrastruktura pro cerebrovaskulární výzkum

V. Kunešová¹, V. Svobodová¹, L. Bártová¹, M. Ely¹, P. Šafránková¹,
K. Znamenáčková¹, V. Gabrielová¹, H. Moravcová¹, J. Lichá¹,
E. Kornhäuserová¹, K. Kuncová¹, Z. Mezerová¹, K. Šípová¹, L. Součková^{1,2},
R. Mikulík^{1,3}

¹ Mezinárodní centrum klinického výzkumu, LF MU a FN u sv. Anny v Brně

² Farmakologický ústav, LF MU, Brno

³ Neurologické oddělení, Krajská nemocnice T. Bati, Zlín

Národní výzkumná iktová síť STROCZECH, založená v roce 2020, představuje platformu pro spolupráci výzkumníků, zdravotníků a dalších partnerů v oblasti cerebrovaskulární péče. Jejím hlavním cílem je provádět výzkum a zlepšit péči o pacienty s CMP. STROCZECH propojuje dobře fungující iktová centra v ČR s výzkumnou infrastrukturou CZECRIN (CZEch Clinical Research Infrastructure Network), která je součástí European Clinical Research Infrastructure Network (ECRIN-ERIC). Toto propojení umožňuje realizaci nekomerčních (akademických) multicentrických klinických studií, které slouží pro vývoj nových medicínských metod, optimalizaci léčiv a klinických postupů.

Hlavními pilíři STROCZECH jsou:

- **kolaborativní výzkum;**
- **translace výzkumu** do praxe prostřednictvím aplikace nejnovějších vědeckých poznatků;
- **efektivní organizace a struktura** podporující fungování výzkumné sítě.

STROCZECH má pevně stanovený právní rámec, který zajišťuje formální podmínky pro fungování sítě pod právní subjektivitou FN u sv. Anny v Brně. Díky dobře nastavenému **personálnímu zajištění**, zejména týmu 13 studijních koordinátorů a managementu, je STROCZECH schopen poskytovat plnou podporu zapojeným výzkumným centrům. Součástí organizační struktury je **Vědecká rada**, která zajišťuje odborný dohled nad výzkumnými aktivitami, a **Výkonný výbor**, jehož členové reprezentují síť STROCZECH v iktových centrech jednotlivých zapojených nemocnic a společně řeší způsob implementaci a realizaci projektů v rámci sítě STROCZECH, na daném pracovišti. Tato komplexní struktura poskytuje silné zázemí pro efektivní řízení a úspěšnou realizaci jak národních, tak mezinárodních výzkumných projektů. STROCZECH propojuje 22 cerebrovaskulárních center, což umožňuje rozsáhlou účast v mezinárodních projektech a tvorbu vlastních akademických studií. Úzká spolupráce s Cerebrovaskulární sekci České neurologické společnosti ČLS JEP je zásadní pro implementaci relevantních výsledků těchto studií do klinické praxe, a to prostřednictvím úprav stávajících nebo vytvořením nových diagnosticko-léčebných postupů.

Za dobu svého působení se STROCZECH zapojil do téměř 30 klinických studií, z nichž 15 již bylo úspěšně dokončeno. Do těchto studií bylo

zařazeno více než 8 000 pacientů, z toho přibližně 1 500 prospektivně. Počet realizovaných studií roste a pokrývá celou oblast péče o pacienty s CMP. Vědci ze STROCZECH rovněž publikovali více než 30 odborných článků, které přispívají k rozvoji cerebrovaskulárního výzkumu a praxe.

STROCZECH nadále směřuje k posilování své role v cerebrovaskulárním výzkumu a zlepšování péče o pacienty s CMP. V nadcházejícím období se síť zaměří na naplnění následujících klíčových cílů:

- **stabilizaci a rozvoj výzkumné infrastruktury**, vč. zvýšení účasti na klinických studiích;
- **podporu nových studií**, zejména mezinárodních a prospektivních projektů zaměřených na prevenci, diagnostiku a léčbu CMP;
- **vzdělávání a školení** studijních koordinátorů a dalších zdravotnických pracovníků prostřednictvím workshopů a seminářů;
- **zvyšování povědomí o výzkumu v oblasti CMP** prostřednictvím PR aktivit a prezentace výsledků sítě;
- **zajištění udržitelnosti a dlouhodobé podpory** sítě prostřednictvím aktivního získávání grantů a budování strategických partnerství;
- **publikaci výsledků výzkumu** v odborných časopisech a aktivní prezentaci na mezinárodních konferencích.

Národní výzkumná iktová síť STROCZECH hraje zásadní roli v rozvoji cerebrovaskulárního výzkumu v ČR. Díky rozsáhlé spolupráci, efektivní organizační struktuře a odborníkům napříč různými týmy významně přispívá ke zlepšování péče o pacienty s CMP prostřednictvím aplikovaného výzkumu.

Podpořeno sítí STROCZECH v rámci výzkumné infrastruktury CZECRIN (č. projektu LM2023049), financované státním rozpočtem České republiky.



Obr. 3. Mikulenkova P et al.

Okluze arteria carotis interna s iktem: výsledky emergentní karotické endarterektomie a intravenózní trombolýzy. Pilotní data.

R. Herzig¹, I. Guňka², S. Ostrý³, J. Fiedler⁴, M. Kovář⁵, M. Jíra⁶, P. Mikulenk⁷, O. Škoda⁸, P. Geier⁹, V. Kunešová¹⁰; Emergent CEA in Acute Ischemic Stroke Study Group

¹ Neurologická klinika, KCC, LF UK a FN Hradec Králové

² Chirurgická klinika LF UK a FN Hradec Králové

³ Neurologické oddělení, KCC, Nemocnice České Budějovice

⁴ Neurochirurgické oddělení, KCC, Nemocnice České Budějovice

⁵ Neurologické oddělení, KCC, Nemocnice Na Homolce, Praha

⁶ Neurologické oddělení, KCC, Krajská nemocnice Liberec

⁷ Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

⁸ IC, Neurologické oddělení, Nemocnice Jihlava

⁹ IC, Neurologická klinika, Pardubická nemocnice

¹⁰ STROCZECH, International Clinical Research Center, Brno

Úvod: Akutní ischemická CMP (iCMP) způsobená okluzí arteria carotis interna (ACI) je často spojena s těžkým a přetrvávajícím neurologickým deficitem a vysokou mortalitou. Jedinou standardní léčebnou metodou je intravenózní trombolýza (IVT). Experimentální alternativu představuje emergentní karotická endarterektomie (CEA).

Cíl: Posouzení bezpečnost a účinnost IVT a emergentní CEA u pacientů s iCMP s okluzí cervikální ACI.

Metody: V retrospektivní multicentrické studii tvořilo skupinu CEA 61 pacientů (45 mužů; medián věku 68 [61–75] let) a skupinu IVT 41 pacientů (26 mužů; medián věku 72 [60–79] let). Neurologický deficit byl hodnocen pomocí škály National Institutes of Health Stroke Scale (NIHSS) při přijetí a po 24 h a modifikované Rankinovy škály (mRS) po 3 měsících (s výborným výsledkem definovaným jako mRS 0–2 a dobrým výsledkem definovaným jako mRS 0–3).

Výsledky: Ve skupinách léčených CEA vs. IVT byl medián (IQR) hodnoty NIHSS 6 (2–12) vs. 6 (4–11) bodů při přijetí a 2 (0–7) vs. 3 (1–7) body po 24 h; medián poklesu o 2 (0–4) body v obou skupinách byl signifikantní ($p < 0,001$) a nelišil se mezi oběma skupinami ($p > 0,05$). U pacientů léčených CEA vs. IVT byla signifikantně vyšší míra rekanalizace (88,5 vs. 17,1%; $p < 0,001$; OR = 37,7 [95% CI: 12,07–116,3]) a signifikantně nižší 3měsíční mortalita (6,8 vs. 22,0%; $p = 0,0329$; OR = 0,295 [95% CI: 0,07112–0,8754]) a bylo u nich dosaženo signifikantně častěji dobrého (89,8 vs. 56,1%; $p = 0,0009$; OR = 5,185 [95% CI: 1,973–13,63]) i výborného 3měsíčního výsledného klinického stavu (74,6 vs. 48,8%; $p = 0,0219$; OR=2,718 [95% CI: 1,185–6,231]).

Závěr: V tomto multicentrickém retrospektivním srovnání byla emergentní CEA u pacientů s iCMP a okluzí cervikální ACI spojena s vyšší mírou rekanalizace a po 3 měsících s častějším dosažením dobrého i výborného výsledného klinického stavu a nižší mortalitou ve srovnání se standardní IVT.

Podpořeno sítí STROCZECH (č. projektu LM2023049).

Význam multimodálního CT vyšetření v diagnostice stroke mimics: výsledky za rok 2023

K. Dvorníková¹, V. Kunešová^{2,3}, M. Ely^{1,3}, S. Ostrý⁴, L. Bártová⁴, M. Čábal¹, M. Reiser⁴, L. Machová¹, M. Pavlínová⁴, A. Kondé^{5,6}, T. Jonszta², J. Havelka², O. Volný¹, M. Bar¹

¹ Neurologická klinika FN Ostrava

² Klinika zobrazovacích metod LF OU, Ostrava

³ Mezinárodní centrum klinických studií, LF MU a FN u sv. Anny v Brně

⁴ Nemocnice v Českých Budějovicích, a. s.

⁵ Katedra aplikované matematiky, Fakulta elektrotechniky a informatiky, VŠB – Technická univerzita Ostrava

⁶ Útvar náměstka ředitele pro vědu, výzkum a výuku, FN Ostrava

Úvod: Nekontrastní CT (NCCT) a CT angiografie (CTA) jsou zlatým standardem v akutní neurozobrazovací diagnostice suspektní CMP. Nicméně, využití CT perfuze (CTP) představuje inovativní přístup k diagnostice stroke mimics (SM), zejména v případech, kdy standardní neurozobrazovací metody nepřinášejí jednoznačný výsledek. CTP může hrát klíčovou roli při zlepšení diferenciální diagnostiky, i když není rutinní součástí diagnostiky CMP v časovém okně do 6 h od vzniku příznaků. Tato studie si klade za cíl zhodnotit diagnostickou výtěžnost multimodálního CT, vč. CTP, v diagnostice SM v reálné klinické praxi.

Metodika: Prospektivní multicentrická observační studie, plánovaná na roky 2023–2025, se zaměřuje na zařazení 3 000 pacientů. Diagnózy CMP vs. SM jsou stanoveny konsenzem dvou cévních neurologů na základě integrace klinických a laboratorních parametrů, multimodálního CT a kontrolní MR. Multimodální CT vyšetření je hodnoceno automatizovanou analýzou pomocí AI software (Brainomix Ltd., e-stroke 10.1 verze) a nezávisle posouzeno dvěma radiology zaslepenými vůči neurologické diagnóze. Tento přístup zahrnuje pokročilé algoritmy pro hodnocení CT perfuze a nabízí rychlejší a přesnější interpretaci snímků, což může zlepšit klinické rozhodování.

Projekt je podpořen programovým projektem Ministerstva zdravotnictví ČR s reg. č. NU23-04-00336 a sítí STROCZECH v rámci výzkumné infrastruktury CZECRIN (č. projektu LM2023049), financované státním rozpočtem České republiky.

Mechanická rekanalizace u pacientů s trombózou mozkových splavů: klinické výsledky a výzvy

Z. Hanzelková¹, O. Volný^{1,2}, E. Bučková¹, P. Hon¹, V. Procházka³, M. Bar^{1,2}

¹ Neurologická klinika FN Ostrava

² Centrum klinických neurověd LF OU, Ostrava

³ Radiodiagnostický ústav FN Ostrava

Úvod: Trombóza mozkových splavů (CVST) je vzácná, ale závažná forma CMP, která se standardně léčí plnou antikoagulační terapií. Mechanická rekanalizace, běžně využívaná při ischemických CMP, je u CVST zvažována

pouze ve výjimečných a život ohrožujících případech. Doposud však chybí rozsáhlé randomizované studie, které by potvrdily její přínos. Tento abstrakt se zaměřuje na prezentaci klinických výsledků mechanické rekanalizace u pěti pacientů s CVST.

Metodika: Byla analyzována data pěti pacientů s CVST, kteří podstoupili mechanickou rekanalizaci na angioline. Tato intervence byla indikována u pacientů, u kterých došlo k závažnému zhoršení klinického stavu, nebo kde i přes plnou antikoagulační léčbu docházelo k postupné progresi stavu. U pacientů se hodnotil celkový klinický stav a zároveň míra zlepšení průtoku krve v mozkových splavech po výkonu.

Výsledky: Ve všech pěti případech bylo po intervenci dosaženo zlepšení odtoku krve v mozkových splavech. Nicméně celková klinická úprava byla pozorována pouze u dvou pacientů. U jedné pacientky byla nutná dekompresní kraniektomie z důvodu mozkového edému. U dvou pacientů došlo navzdory zlepšení průtoku krve k progresi klinického stavu, kranio-kaudální deterioraci a následně k úmrtí. Náš soubor pacientů byl velmi malý, ale jako klíčový faktor ovlivňující výsledný klinický stav se jeví načasování intervence, konkrétně doba od vzniku poruchy vědomí k provedení výkonu.

Závěr: Naše výsledky naznačují, že mechanická rekanalizace může zlepšit průtok krve u pacientů s CVST, ale výsledný klinický stav závisí na více faktorech, zejména na správném načasování intervence. Zásadní se jeví doba od vzniku poruchy vědomí do výkonu, nikoliv pouze čas od vzniku celkových příznaků. V některých případech je také vhodné zvážit dekompresní kraniektomii u pacientů s mozkovým edémem, jejichž stav se zhoršuje navzdory rekanalizaci. Vzhledem k velikosti našeho souboru pacientů ale nelze odvozovat žádné statistické závěry. Doposud největší mezinárodní studie TO-ACT neprokázala jasný benefit rekanalizace oproti konzervativní léčbě. Pro určení optimální léčebné strategie u CVST jsou nutné rozsáhlejší randomizované studie. Podle posledních doporučení Evropské iktové organizace (ESO) z roku 2017 zůstává role rekanalizační terapie u CVST nejasná a její využití by mělo být zváženo pouze u pacientů s vysokým rizikem špatného výsledného klinického stavu.

Predikce výsledného klinického stavu pacientů po ischemické cévní mozkové příhodě dle rozvoje postischemické pseudocysty

A. Olšerová¹, D. Kala^{2,3}, P. Janský¹, Y. Prysiazhnuik^{2,4}, V. Šulc¹, Z. Holubová⁵, L. Michal², M. Kynčl⁵, J. Šanda⁵, A. Javůrková¹, J. Otáhal^{2,4}, A. Tomek¹

¹Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Ústav patologické fyziologie, 2. LF UK, Praha

³Fakulta elektrotechnická, ČVUT v Praze

⁴Fyzilogický ústav AV ČR, Praha

⁵Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod: Mozková tkáň je tvořena dvěma skupinami buněk – vlastními neurony a podpůrnými buňkami (glie, buňky hematoencefalické bariéry). Pokud nedojde k rekanalizaci, podlehnou ischemické nekróze všechny buněčné typy, tedy kompletní mozková tkáň a následně dochází k rozvoji ischemické pseudocysty (koncept pannekrozy). Tento koncept může vysvětlit klinický přínos rekanalizační léčby u pacientů s vyšším ASPECTS, kdy lepší klinický outcome může být

způsoben zachováním podpůrné struktury tkáně (glie mají větší ischemickou rezistenci) a podpořením následného propojení přeživších neuronů.

Cíl: Naším cílem bylo prokázat, že pacienti s pseudocystou mají horší klinický výsledek po 1 roce než pacienti bez pseudocysty.

Metody: Prospektivní studie zahrnující konsektivní pacienty po ischemické CMP (iCMP). U všech pacientů bylo provedeno vyšetření MR (DWI-MRI, SWI, 3D T1W, DTI a postkontrastní 3D T1W) 7.–12. den a 1 rok od příhody. Skóre NIHSS bylo hodnoceno při přijetí a po 12 měsících, 40 pacientů rovněž podstoupilo baterii neuropsychologických vyšetření ve stejném intervalu.

Výsledky: Do studie bylo zařazeno celkem 103 pacientů (63,1 % mužů, medián věku 68 let, medián vstupního NIHSS 5). Objem ischemické léze v subakutní fázi byl signifikantně větší (Pearsonův koeficient 0,56; $p < 0,001$) u pacientů, u nichž se vyvinula postischemická pseudocysta. Pacienti, u nichž se vyvinula pseudocysta, měli významně ($p = 0,004$) horší kognitivní výkonnost a také vyšší NIHSS po 12 měsících na 92% hladině spolehlivosti ($p = 0,074$).

Závěr: Velikost subakutní ischemické léze zvyšuje riziko vzniku postischemické pseudocysty. Pacienti s touto pseudocystou mají tendenci k horšímu výslednému klinickému stavu. Tato práce podporuje koncept pannekrozy a celkově správnost indikace rekanalizační léčby i u pacientů s pokročilejšími ischemickými změnami a nižším skóre ASPECTS.

Podpořeno AZV ČR – NU21-02-00289.

Systém přednemocniční videotriage pacientů s cévními mozkovými příhodami v regionu East of England ve Velké Británii

R. Líčeník¹, B. Wells², J. Clayden³, D. Monaghan-Patel⁴, A. Larby⁵, D. Phillips⁶, R. Simister⁷

¹North West Anglia NHS Foundation Trust, Acute Stroke Centre, UK

²East of England Ambulance Service, UK

³NHS England, UK

⁴NHS England, UK

⁵East of England Ambulance Service, UK

⁶East of England Ambulance Service, UK

⁷University College Hospitals NHS Foundation Trust, National Hospital for Neurology and Neurosurgery, London, UK

Úvod: Přednemocniční videotriage (PVT) pacientů s CMP je systém komunikace mezi složkami přednemocniční a nemocniční urgentní péče. Byla zavedena v regionu East of England ve Velké Británii v roce 2022 po úspěšné implementaci v Londýně.

Cíl: Cílem PVT je zefektivnit péči o pacienty s akutní neurologickou symptomatologií a podezřením na CMP.

Metody: Předběžná diagnóza po PVT byla srovnána s konečnou diagnózou po přijetí u 209 pacientů v období od prosince 2023 do dubna 2024 ve všech devíti oblastech regionu East of England. V kontrolní skupině byli pacienti přijati po převozu East of England Ambulance Service do Peterborough City Hospital s potvrzenou diagnózou CMP v březnu 2024. Senzitivita a specifická předběžných diagnóz po PVT byla srovnána se systémy FAST a BEFAST.

Výsledky: Senzitivita PVT (90–100 %) je vyšší ve srovnání se současnou standardní praxí přednemocniční neodkladné péče (80 %) i systémy FAST (77 %) a BEFAST (68 %). Je také efektivní ve směřování pacientů s CMP do péče urgentního iktového týmu (55 %), urgentního příjmu (40 %), primární a komunitní péče (4 %) a urgentní TIA ambulance (1 %).

Závěr: PVT zlepšuje péči o pacienty s CMP v navazující přednemocniční a nemocniční urgentní péči, zrychluje procesy péče a snižuje potřebu sekundárních transportů mezi zdravotnickými zařízeními.

Miniinvasivní endoskopická evakuácia spontánných vnútromozgových krvácaní – naše skúsenosti

K. Varga, J. Kozák, M. Liška

Neurochirurgická klinika Slovenskej zdravotníckej univerzity, Univerzitná nemocnica Bratislava, Nemocnica Ružinov, SK

Úvod: Spontánne vnútromozgové krvácanie (SICH) tvorí približne 10 % CMP. Svojou vysokou mortalitou (40–60 %) a morbiditou (65 %) patrí medzi závažné diagnózy s vážnymi socioekonomickými dopadmi. Zavádzaním menej invazívnych chirurgických metód sa stratégia liečby SICH postupom času mení. Ukazuje sa, že miniinvasivní evakuácia SICH, môže významným spôsobom pozitívne ovplyvniť mortalitu. V najnovšej štúdii ENRICH (Trial of Early Minimally Invasive Removal of Intracerebral Hemorrhage) sa dokonca preukazuje aj funkčné zlepšenie u pacientov po miniinvasivnej evakuácii SICH v sledovanom čase 180 dní. V našej práci sa zameriavame na efekt miniinvasivnej endoskopickéj evakuácie SICH, včasné prevedenie a jej vplyv na mortalitu a funkčný outcome pacientov s uvedenou diagnózou.

Materiál a metódy: Od roku 2023 prospektívne sledujeme pacientov po miniinvasivnej endoskopickéj evakuácii SICH na našej klinike. Porovnáваме dáta v klinických, radiologických a funkčných parametroch (GCS skóre, modifikovaná Rankinová škála – mRS, GOS, National Institute of Health stroke scale – NIHSS skóre). Hodnotia sa parametre v sledovanom období 3, 6, 12 a 48 mesiacov. Priaznivý outcome je definovaný na základe mRS 0–3 a nepriaznivý outcome ako mRS 4–6. Zameriavame sa tiež na samotné technické prevedenie výkonu, trvanie operácie a volumetrické merania objemov hematómu pred a po výkone.

Výsledky: U 12 pacientov sme realizovali operačný výkon - miniinvasivnú evakuáciu SICH. Priemerný vek pacientov v našom súbore je 56,5 roka. Rozptyl sledovaného pooperačného obdobia je od 3 do 12 mesiacov. Prezintujeme vybrané kazuistiky pacientov so zameraním na technické prevedenie miniinvasivnej evakuácie SICH a porovnaním predoperačných a pooperačných parametrov aj v rámci radiologických nálezov.

Záver: Miniinvasivní endoskopická evakuácia SICH sa ukazuje ako bezpečná a efektívna liečebná modalita. Je nutné sledovanie väčšieho počtu pacientov a dlhšieho časového obdobia na zistenie vplyvu uvedenej chirurgickej metódy na mortalitu a morbiditu. V prípade pozitívnych výsledkov relevantných vedeckých prác, môže miniinvasivní evakuácia SICH nahradiť paradigmu konzervatívneho postupu hemoragickej CMP.

Uvedená práca je podporená vnútorným grantom Slovenskej zdravotníckej univerzity č.: 7/2024-SVG1 Nové možnosti chirurgickej liečby spontánných vnútromozgových krvácaní.

Urgentní neinvazivní zobrazování v hybridní mobilní iktové jednotce v geograficky i meteorologicky náročných oblastech Valaška: pilotní studie

D. Pakizer^{1,2}, A. Chalánková^{1,3}, B. Wells⁴, R. Ličeník⁴⁻⁶, S. Walter^{4,7}

¹Centrum zdravotnického výzkumu, Katedra klinických neurověd, LF OU, Ostrava

²Radiodiagnostické oddělení, Nemocnice Havířov

³Medihope s.r.o., Prostějov a Olomouc

⁴East of England Ambulance Service NHS Trust, Melbourn, Velká Británie

⁵Iktová jednotka, Městská nemocnice Peterborough, Peterborough, Velká Británie

⁶České národní centrum Evidence-Based Healthcare a Knowledge Translation, LF MU, Brno

⁷Neurologie, Sárská univerzita, Hamburg, Německo

Úvod: Přesun diagnostického zhodnocení a léčby na místo zásahu pomocí speciální ambulance, hybridní mobilní iktové jednotky (h-MSU) se ukázal jako přínosný pro pacienty nejen s akutními CMP.

Cíl: Stanovení proveditelnosti, bezpečnosti a efektivity CT a přenosného ultrazvuku (US) h-MSU v pokročilé přednemocniční péči pacientů s akutním neurologickým deficitem v náročných geografických a meteorologických podmínkách.

Metody: V naší pilotní prospektivní studii byla h-MSU nepřetržitě dostupná po dobu 19 dní (listopad/prosinec 2023) v horském a venkovském regionu Valaška (okres Vsetín, Zlínský kraj). CT mozku bylo provedeno u všech pacientů indikovaných iktovým neurologem v zaparkované ambulanci. U vybraných stabilních pacientů s dobou transportu > 30 min (jedoucí ambulance) bylo provedeno US extrakraniálních karotid během převozu do iktového centra. Účinnost modalit h-MSU byla porovnána se standardními modalitami v nemocnici.

Výsledky: V období studie absolvovala h-MSU celkem 54 výjezdů, ošetřila 46 pacientů a provedla 37 CT mozku vč. 1 intrakraniální CTA. V 6 případech posádka podala intravenózně trombolýzu, 1 pacienta transportovala k mechanické trombektomii a do iktového centra nebo centra vysoce specializované cerebrovaskulární péče převezla i další 3 pacienty. Dále CT pomohlo najít kontraindikaci trombolýzy u 3 pacientů (2 hemoragie, 1 tumor). Průměrná radiační dávka mobilního CT byla nepatrně vyšší ve srovnání s nemocničním CT, nález a kvalita byly stejné. Pohyb pacienta, teploty kolem 0 °C a nerovný horský terén byly zodpovědné za opakování 4 % vyšetření. Průměrná doba US vyšetření byla 15 min (karotidy bilaterálně) kvůli pohybovým artefaktům z jedoucí ambulance. Bylo dosaženo kvalitních snímků, viditelná různá stadia aterosklerózy karotid, ale žádná hemodynamicky významná stenóza.

Závěr: Mobilní CT a přenosný US na palubě h-MSU byly bezpečné a efektivní pro pacienty s akutním neurologickým deficitem, přínosné pro zpřesnění a zkrácení iniciace jejich léčby v náročných geografických a meteorologických podmínkách ve studované oblasti.

Žádná podpora související s výzkumem. Náklady spojené s provozem h-MSU hradila ZZS Zlínského kraje a Sárská univerzita.

Únava po ischemické CMP u pacientů v produktivním věku: plotní analýza výsledků studie FRAILTY

D. Šaňák¹, E. Gurková², L. Štureková², Š. Šaňáková², D. Franc¹, D. Bartoničková²

¹KCC, Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc

²Ústav ošetrovatelství, FZV UP Olomouc

Úvod: Únava je známým následkem po ischemické CMP (iCMP), nicméně její incidence a přispívající faktory zůstávají kontroverzní anebo nedostatečně objasněné, zejména v mladší populaci. Únava po iCMP může významně ovlivnit kvalitu života po iktu a proces zotavení po iCMP s návratem zpět do zaměstnání.

Cíle: Stanovit výskyt únavy po iktu u pacientů v produktivním věku (18–65 let) za 3 měsíce po iCMP a zhodnotit možný vztah mezi výskytem únavy a „post-stroke“ depresí (PSD) a úzkostí (PSA) a dalšími relevantními faktory.

Metodika: Analyzovali jsme pacienty s iCMP v produktivním věku zařazené do prospektivní studie FRAILTY (Factors Affecting the Quality of Life After Ischemic Stroke in Young Adults; ClinicalTrials.gov: NCT04839887). Neurologický deficit byl stanoven pomocí NIHSS a klinický výsledek po 3 měsících pomocí mRS (modifikovaná Rankinova škála). Únava po iCMP byla stanovena pomocí Fatigue Severity Scale (FSS) a Neuro_QoL_Fatigue scale (NQFs), PDS a PSA pomocí Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS) za 3 měsíce po iCMP. Skupinová analýza dle FSS skóre byla provedena k určení případných prediktorů únavy po iCMP.

Výsledky: Celkem bylo analyzováno 94 (56,4 % mužů, průměrný věk 53,7 ± 12,8 roku) a 81 (86,2 %) z nich dosáhlo mRS 0–1 po 3 měsících. Průměrné FSS skóre bylo 4,37 ± 2,14 (hraniční únava) a 41 (43,2 %) pacientů mělo FSS skóre ≥ 5 (těžká únava). Průměrné NQFs skóre bylo 2,58 ± 0,91 a 62 (66 %) pacientů mělo NQFs skóre > 2,0 (únava). Nebyla nalezena žádná asociace mezi výskytem únavy a věkem, pohlavím, mRS, NIHSS a HADS skóre.

Závěr: Únava byla přítomna celkem u 66 % pacientů v produktivním věku za 3 měsíce po iCMP, přičemž u 43,2 % z nich v těžké formě. Nebyla zjištěna žádná asociace mezi výskytem únavy a věkem, pohlavím, residuálním neurologickým postižením, klinickým výsledkem a přítomností deprese nebo úzkosti po iktu.

Práce byla podpořena grantem AZV MZ ČR č. NU22-09-00021.

Význam vyšetření trombofilních stavů u mladých pacientů s mozkovým infarktem – výsledky single center retrospektivní analýzy

J. Štefela, J. Vinklárek, M. Haršány

I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně

Úvod: Ischemická CMP (iCMP) je významnou příčinou mortality a vedoucí příčinou dlouhodobé invalidity v Evropě. Zhruba 10–15 % pacientů s iCMP tvoří tzv. mladí pacienti ve věku 18–50 let. Zatímco u starších osob souvisí etiologie iCMP nejčastěji s klasickými kardiovaskulárními rizikovými faktory, u mladších pacientů je často objasnění příčiny obtížnější. Jedním z běžně indikovaných postupů je vyšetření trombofilních stavů.

Cíl: Cílem práce bylo analyzovat výsledky rozšířeného laboratorního screeningu u mladých pacientů s iCMP a objasnit výtěžnost těchto vyšetření a jejich přispění k objasnění etiologie.

Metody: Analyzovali jsme všechny pacienty s iCMP hospitalizované na I. neurologické klinice Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně v letech 2020–2022, kteří byli při přijetí ve věku mezi 18 a 50 lety. Ze zdravotnické dokumentace byla zjištěna základní diagnóza, stanovená etiologie a – pokud provedeny – výsledky rozšířených laboratorních odběrů: hematologické vyšetření trombofilních stavů a genetické vyšetření trombofilních mutací.

Výsledky: Z celkem 79 pacientů bylo u 53 provedeno rozšířené hematologické a genetické vyšetření na trombofilní stavy. Pozitivní výsledek v alespoň jedné hodnotě byl zjištěn u 8 pacientů: 1x mutace genu pro faktor V Leiden, 2x mutace genu pro protrombin (heterozygot), 3x elevace faktoru VIII a 2x snížení proteinu S. U 6 pacientů byla jako definitivní diagnóza stanovena jiná (nesouvisející) etiologie. Pouze 2 pacienti byli označeni jako kryptogenní s možným spolupodílem trombofilního stavu: v jednom případě heterozygot v genu pro protrombin v kombinaci s hormonální léčbou, v druhém hraniční snížení proteinu S a elevace faktoru VIII u pacienta s embolickým iktem z neurčeného zdroje (ESUS). Po důkladném došetření byla u celkem 34 pacientů s finální nejasnou etiologií (TOAST 5) hematologická vyšetření zcela negativní.

Závěr: Plošné vyšetření trombofilních stavů u pacientů s iCMP mladších 50 let je málo přínosné a má smysl pouze u pacientů s kryptogenní etiologií, i zde je však výtěžnost těchto vyšetření velmi nízká.

Diskonekce centrální autonomní sítě je spojena s akutním poškozením myokardu po cévní mozkové příhodě

P. Mikulenká¹, O. Murray^{2,3}, A. Perry², J. Garrard^{2,4}, G. Harston^{2,5}, M. Mihalovič⁶, P. Toušek⁶, I. Štětkařová¹, D. Carone^{2,4,5}

¹Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

²Brainomix, Oxford, UK

³Division of Informatics, Imaging and Data Science, University of Manchester, Manchester, UK

⁴Radcliffe Department of Medicine, University of Oxford, UK

⁵Oxford University Hospitals NHSFT, UK

⁶Kardiologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

Úvod a cíle: U pacientů po CMP může být zaznamenáno akutní poškození myokardu. Předpokládá se, že na rozvoji tohoto postižení se mohou podílet léze v centrální autonomní síti. Výsledky dostupných neurozobrazovacích studií jsou však rozporuplné a neuroanatomický podklad myokardiální postižení u pacientů po akutní CMP není plně objasněno. Cílem této studie je prozkoumat, jak lokalizací lézí a jejich vliv na mozkovou konektivitu souvisí se vznikem poškození myokardu u pacientů po akutní CMP.

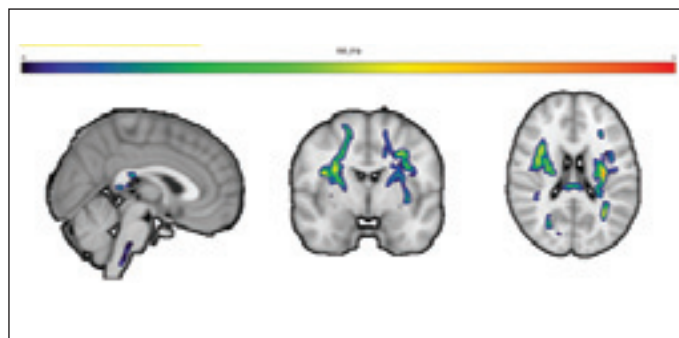
Metody: Do studie bylo zařazeno 250 pacientů po ischemické nebo hemoragické CMP. Během prvních tří dnů po přijetí byly opakovaně měřeny hladiny troponinu. Pokud byla alespoň jedna naměřená hodnota nad horní referenční limit laboratoře a zároveň došlo ke změna koncentrace troponinu o více než 20 %, bylo poškození myokardu

označeno za akutní. Léze vzniklé při CMP byly automaticky segmentovány na kontrolních CT nebo MR snímcích pomocí softwaru Brainomix a spolu s DTI šablonou byly použity k vytvoření map diskonekce. K analýze vztahů mezi poškozením myokardu a a) přímo postiženými oblastmi mozku, b) oblastmi, mezi kterými došlo k diskonekci, byla použita voxelová multivariační metoda (Sparse Canonical-Correlation-Analysis).

Výsledky: Akutní poškození myokardu bylo zjištěno u 37 pacientů. Nebyla nalezena spojitost mezi lokalizací lézí a poškozením myokardu, při zohlednění pouze přímo postižených oblastí. Při analýze konektivity však bylo zjištěno, že léze způsobující diskonekci oblastí centrální autonomní sítě byly významně asociovány s akutním poškozením myokardu ($p < 0,001$).

Závěry: Poškození myokardu u akutní CMP je spojeno s diskonekcí oblastí centrální autonomní sítě. Analýza mozkové konektivity může

být účinnějším přístupem pro identifikaci pacientů s rizikem poškození myokardu po CMP.



Obr. 3. Mikulénka P et al.

10. Otoneurologie a ataxie

Mitochondriální ataxie

J. Paulasová Schwabová^{1,2}

¹Centrum hereditárních ataxií, Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Centrum hereditárních ataxií, Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

Mitochondriální ataxie (MA) představují skupinu vzácných onemocnění, které vznikají v důsledku mitochondriální dysfunkce způsobené mutacemi v nukleární nebo mitochondriální DNA. Mozečkový syndrom je u MA často kombinován s dalšími příznaky postižení nervového systému (kognitivní deficit, epilepsie, porucha zraku či sluchu, polyneuropatický syndrom) popřípadě i s postižením jiných vysoce energeticky náročných tkání, jako je srdce, játra či svaly. Pro mitochondropatie může být charakteristické skokovité zhoršování stavu, často v souvislosti se zátěžovou situací, jako např. operace, těhotenství nebo akutně probíhající infekce. Klinický obraz je u velké části pacientů s mitochondropatií nespecifický, a i přes velké pokroky v genetice je diagnostika těchto onemocnění složitá. Na několika kazuistikách z Centra hereditárních ataxií FN Motol prezentuji typické klinické nálezy u pacientů s MA a popisují kroky vedoucí k dia-

gnostice onemocnění. Přestože kauzální terapie u těchto pacientů dosud není možná, vzhledem k současným pokrokům ji lze očekávat. Z těchto důvodů nabývá potřeba přesné diagnostiky i v této skupině vzácných onemocnění na důležitosti.

Novinky v diagnostice a léčbě degenerativních ataxií

M. Vyhnálek

Centrum hereditárních ataxií, Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

V přehledové přednášce shrnuji aktuální pokroky v diagnostice a léčbě degenerativních ataxií se zaměřením na situaci v ČR. Představím aktualizovaný diagnostický flowchart pro genetické vyšetření ataxií, nové poznatky o recentně popsané spinocerebelární ataxii typu 27B, která v ČR vysvětluje významnou část ataxií s nástupem po 50. roce věku a je terapeuticky ovlivnitelná 4-aminopyridinem a nově schválenou léčbu Friedreichovy ataxie omaveloxolonom.

Podpořeno projektem č. LX22NPO5107 (MŠMT): Financováno Evropskou unií – Next Generation EU.

11. Varia

Kontrolovaná monocentrická pilotní studie efektu profylaktické chirurgické dekomprese u asymptomatické degenerativní komprese krční míchy

J. Bednařík^{1,2}, Z. Kadaňka Jr^{1,2†}, M. Němec¹, R. Chaloupka^{2,3}, L. Ryba^{2,3}, K. Máca⁴, D. Matějčka³, T. Rohan^{2,5}, M. Keřkovský^{2,5}, T. Horák^{1,2}, M. Horáková^{1,2}, E. Vlčková^{1,2}

†zemřel 24. 1. 2024

¹Neurologická klinika FN Brno

²LF MU, Brno

³Ortopedická klinika FN Brno

⁴Neurochirurgická klinika FN Brno

⁵Klinika radiologie a nukleární medicíny FN Brno

Úvod: Asymptomatická degenerativní komprese krční míchy (ADCC) je velmi častá, její prevalence v populaci nad 60 let dosahuje až 40 %. Není přitom shoda na optimálním praktickém managementu těchto pacientů a zejména na případném benefitu profylaktické chirurgické dekomprese.

Cíl: Cílem kontrolované monocentrické pilotní studie bylo zhodnotit účinek profylaktické operace a přezkoumat možná zkeslení terapeutické studie u pacientů s ADCC.

Metodika: Pacientům s ADCC a alespoň jedním významným prediktorem progresu do symptomatizované degenerativní cervikální myelopatie (DCM) byla nabídnuta buď profylaktická operace nebo standardní strukturovaná rehabilitace. Pacienti léčení operativně i konzervativně byli klinicky sledováni se zaměřením na rozvoj symptomatizované DCM po dobu minimálně 36 měsíců.

Výsledky: Čtyřicet jedna pacientů bylo léčeno chirurgicky a 68 pacientů bylo léčeno nechirurgicky. Chirurgická skupina měla na počátku vyšší skóre Neck Disability Index a vyšší podíl subjektů s těžší kompresí na MR. Pro snížení možného zkeslení byla párováním vytvořena odpovídající podskupina 41 nechirurgických pacientů. Během období sledování (minimálně 36 měsíců) jsme zaznamenali progresi do symptomatizované DCM u 1 chirurgického případu (2,4 %) ve srovnání s 9 pacienty v nechirurgické skupině (13,2 %; $p = 0,054$) a 7 případy v párované nechirurgické skupině (17,1 %; $p = 0,029$). Nezávažné časné pooperační komplikace, které jsme zaznamenali u 4 pacientů, odezněly spontánně nebo po chirurgické revizi. U 9 pacientů s progresí do DCM byla myelopatie mírná s hodnotami mJOA škály 15–17. Jeden pacient v nechirurgické skupině a jeden pacient v chirurgické skupině, u nichž došlo k progresi DCM, podstoupili operaci s dobrým výsledkem.

Závěr: Profylaktická operace vedla k významnému snížení podílu pacientů s ADCC s progresí do DCM. Výsledky opravňují k uspořádání velké multicentrické studie, která by mohla prokázat přínos profylaktické operace u pacientů s ADCC.

Práce byla podpořena grantem AZV NU22-04-00024.

Pokročilé zpracování MR dat míchy s využitím umělé inteligence

J. Valošek¹⁻³, P. Stejskal³, V. Novák³, P. Hlušík⁴, L. Hrabálek³

¹NeuroPoly Lab, Institute of Biomedical Engineering, Polytechnique Montreal, Kanada

²Mila – Quebec AI Institute, Montreal, Kanada

³Neurochirurgická klinika LF UP a FN Olomouc, ČR

⁴Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc, ČR

Segmentace označuje proces, při kterém se v rámci obrazových dat vymezují specifické orgány a struktury. Používá se pro určení tvaru a velikosti orgánů nebo patologických lézí na snímcích z MR či jiných zobrazovacích metod. V kontextu zpracování MR dat míchy je automatická segmentace klinicky relevantní, zejména pro charakterizaci komprese míchy u degenerativní cervikální myelopatie, kvantifikaci rozsahu poranění míchy a charakterizaci lézí u traumatického poranění míchy, diagnostiku a monitorování atrofie míchy u roztroušené sklerózy. Tradiční metody segmentace a analýzy MR dat míchy často narážejí na problémy spojené s nízkým kontrastem mezi míchou a okolními tkáněmi, rozdílnou anatomii pacientů a variabilitou v parametrech MR sekvencí. V posledních letech se umělá inteligence (artificial intelligence; AI) ukázala jako slibný nástroj pro zlepšení přesnosti a efektivity těchto procesů. V tomto sdělení budou představy pokročilých AI algoritmy založené na hlubokém učení (deep learning; DL) a konvolučních neuronových sítí (convolutional neural network; CNN), které byly vyvinuty pro automatizovanou segmentaci míchy a výpočet kvantitativních biomarkerů (jako např. objem léze, délka léze) z MR obrazů.

Mezi konkrétní metody, které budou ve sdělení představeny, patří: automatická segmentace intramedulárních lézí a míchy u traumatického poranění míchy a degenerativní cervikální myelopatie (doi.org/10.1101/2024.01.03.24300794, doi.org/10.48550/arXiv.2407.17265), automatická segmentace míšních kořenů umožňující lokalizaci míšních segmentů (doi.org/10.1162/imag_a_00218), a segmentace míchy nezávislá na MR kontrastu (doi.org/10.48550/arXiv.2310.15402, <https://openreview.net/forum?id=n6D25aqdV3>). Všechny uvedené metody jsou integrovány v rámci volně dostupného nástroje Spinal Cord Toolbox (SCT): <https://spinalcordtoolbox.com>. Nástroj SCT bude v rámci sdělení rovněž představen a budou ukázány praktické příklady jeho použití u pacientů s traumatickým poraněním míchy a degenerativní cervikální myelopatií.

Závěrem, pokročilé metody analýzy MR snímků na základě AI přinášejí významné zlepšení robustnosti segmentace, což umožňuje objektivní výpočet kvantitativních biomarkerů. To otevírá nové perspektivy pro personalizovanou medicínu, monitorování efektivity léčby a stratifikaci pacientů do homogenních podskupin v klinických studiích.

This project has received funding from the European Union's Horizon Europe research and innovation programme under the Marie Skłodowska-Curie grant agreement No 101107932 and is supported by the Ministry of Health of the Czech Republic, grant No. NU22-04-00024.