proLékaře.cz | 25.11.2026

1.11. Neuromuskulární onemocnění I

Neuromuskulární registry v České republice

S. Voháňka

Neuromuskulární centrum ERN, Neurologická klinika FN Brno

Většina neuromuskulárních onemocnění (NMO) patří mezi vzácná „orphan" onemocnění. Evropská komise je definuje jako prevalenci méně než 1 případ na 2 000 obyvatel. Patří sem všechny autoimunitní nervosvalové choroby a všechny dědičné nervosvalové choroby. Nemocní vyžadují dlouhodobou multidisciplinární péči. Řídký výskyt těchto chorob klade velké nároky na vzdělání lékařů a činí získávání relevantních informací o těchto chorobách krajně obtížným. Existuje expertní shoda, že registry mají v této oblasti klíčové místo v získávání dat o přirozeném průběhu, nastavení systému péče, plánování klinických studií a získávání klinicko-ekonomických dat. Neuromuskulární sekce ČNS ve spolupráci s Institutem biostatistiky a analýz Masarykovy univerzity (IBA MU) vytvořila a provozuje rodinu registrů NMO. V roce 2011 byly spuštěny registry hereditárních chorob ReaDy pro sběr dat o nemocných s myotonickými poruchami a FSHD. Tato data navázala na již existující registry SMA a Duchenneovy svalové dystrofie. V roce 2019 přibyla do tohoto registru sekce pro nemocné s pletencovými myopatiemi (LGMD). V září 2023 bylo v registru 2 142 nemocných, z toho nejvíce v sekci myotonických poruch (915). Dále byl vytvořen registr autoimunitních neuropatií AINSO (AIDP, CIDP, MMN), který je v současnosti kompletně přebudováván na registr ReStand. Nejnovějším je registr myastenie gravis MyReg. Byl spuštěn v roce 2016 a v současné době obsahuje 2 136 pacientů. Všechny registry dohromady obsahují téměř 5 000 nemocných a anonymizovaná data jsou součástí mezinárodních projektů Treat-NMD a Euro- NMD.

Role kreatinkinázy a myoglobinu v diagnostice dystrofických a nedystrofických myotonií.

R. Mazanec

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

Úvod: Dystrofické (MD) a nedystrofické (CM+PCM) myotonie jsou skupiny vzácných geneticky podmíněných onemocnění kosterních svalů, jejichž společným klinickým projevem je myotonie. Nedystrofické myotonie zahrnují onemocnění s mutacemi v genu *CLCN1* (CM) a *SCN4A* (PCM), dystrofické myotonie dělíme na MD 1. (mutace v genu *DMPK1*) a 2. (mutace v genu *CNBP*) typu. V reálné klinické praxi může být správné rozpoznání jednotlivých fenotypů myotonií obtížené vzhledem k možným oligosymptomatickým formám, fenotypové variabilitě či nespecifickým příznakům, které jsou společné pro dystrofické i nedystrofické formy.

Cíl studie: (1) význam vyšetření kreatinkinázy (CK) a myoglobinu v detekci dystrofických a nedystrofických myotonií (2) vliv genotypu na hodnoty CK a myoglobinu.

Metodika: Multicentrická studie s participací všech neuromuskulárních center v České republice s využitím dat vložených do národního registru REaDY pro myotonie. Statistické hodnocení sledovaných parametrů provedla IBA MUNI. Všichni pacienti měli určenou kauzální mutaci a podepsali ICF se vstupem do registru REaDY a s poskytnutím vložených dat. Data v registru jsou anonymizovaná v souladu s GDPR.

Soubor: Celkem hodnoceno 841 pacientů. Pro hodnocení CK a myoglobinu byla použita hodnota při vstupu pacienta do registru (enrollment form). Struktura souboru dle genotypu: 261 pacientů s MD1, 468 pacientů s MD2, 76 pacientů s CM a 36 pacientů s PCM. Struktura souboru dle pohlaví – 328 mužů a 513 žen.

Výsledky: MD1+2 vs. CM + PCM – CK: MD1+2 – medián 4,0 (2,5; 6,4) vs. CN CLCN1 + SCN4A 3,8 (2,3; 5,8); p = 0,314. Myoglobin: MD1+2 – medián 86,0 (56,1; 130,7) vs. CN CLCN1+SCN4A 61,0 (41,8; 88,8); p < 0,001. MD1 vs. MD 2 – CK: MD1 medián 3,9 (2,5; 6,3) vs. MD2 4,1 (2,6; 6,8); p = 0,320. Myoglobin: MD1 89,0 (60,4; 131,1) vs. MD2 83,1 (53,8; 129,8); p = 0,217 MD1+2 vs. CM – CK: MD1+2 medián 4,0 (2,5; 6,4) vs. CM 4,0 (2,3; 6,2); p = 0,813. Myoglobin: MD1+2 86,0 (56,1; 130,7) vs. CM 67,0 (44,7; 95,9); p = 0,024 MD1+2 vs. PCM – CK: MD1+2 4,0 (2,5; 6,4) vs. PCM 3,5 (2,3; 4,2); p = 0,109. Myoglobin: MD1+2 86,0 (56,1; 130,7) vs. PCM 48,8 (38,0; 71,9); p < 0,001.

Závěr: Analýza dat potvrdila, že CK není vhodný biomarker k rozlišení dystrofických a nedystrofických myotonií. Dále potvrdila, že CK není vhodný biomarker ani k odlišení MD1 a MD2. Hodnoty myoglobinu byly statisticky signifikantně vyšší u dystrofických než nedystrofických myotonií. Myoglobin se tak ukazuje jako vhodný biomarker k odlišení myotonických dystrofií od CM a PCM.

Dysfunkce trupových svalů a chronická bolest dolní části zad u pacientů s myotonickou dystrofií typu 2

B. Adamová[1], D. Vlažná[1], P. Krkoška[1], M. Sládečková[1], K. Matulová[2], O. Parmová[1], E. Vagaská[3,4], T. Barusová[5], K. Hrabcová[5], S. Voháňka[1,2]

[1] *Neurologická klinika FN Brno*

[2] *Lékařská fakulta, MU Brno*

[3] *Rehabilitační oddělení, FN Brno*

[4] *Ústav veřejného zdraví, LF MU*

[5] *Institut biostatistiky a analýz, s.r.o., Brno*

Úvod: Myotonická dystrofie typu 2 (MD2) má různorodou klinickou manifestace. Myopatie postihuje především proximální svaly končetin, ale i svaly axiální (trunkální). Pacienti s MD2 také často uvádějí chronické bolesti dolní části zad (CLBP). Cílem této studie bylo u pacientů s MD2 zhodnotit funkci svalů trupu vč. dýchacích svalů a porovnat ji se zdravými kontrolami, zjistit výskyt CLBP u pacientů s MD2 a posoudit, zda dysfunkce svalů trupu zvyšuje riziko CLBP u těchto pacientů.

Metodika: Do studie bylo zařazeno 40 pacientů s MD2 (26 žen, věkový rozsah 23 až 76 let). Pro hodnocení funkce svalů trupu byla použita komplexní baterie testů. Testy se skládaly z kvantitativního testování svalové síly extenzorů dolní části zad a dýchacích svalů a z hodnocení vytrvalosti svalů trupu. Neurologické vyšetření zahrnovalo zhodnocení svalové slabosti, myotonie a bolesti a dále byly použity i dotazníky zaměřené na disabilitu, depresi a fyzickou aktivitu.

Výsledky: Pacienti s MD2 vykazovali významnou dysfunkci svalů trupu vč. dýchacích svalů, která se projevovala sníženou svalovou silou a vytrvalostí. Prevalence CLBP u pacientů s MD2 byla 52,5 %. Na základě naší analýzy byla významným rizikovým faktorem pro CLBP u těchto

proLékaře.cz | 25.11.2026

pacientů maximální izometrická síla extenzorů dolní části zad v poloze vleže ≤ 15,8 kg (OR = 37,3). Dalšími pravděpodobnými rizikovými faktory byly tíže myotonie a snížená fyzická aktivita.

Závěr: Výsledky této studie poukázaly na přítomnost axiální svalové dysfunkce, respirační svalové slabosti a častý výskyt CLBP spolu s jejími rizikovými faktory u pacientů s MD2. Domníváme se, že výsledky této studie mohou pomoci v léčbě a preventivních programech u pacientů s MD2.

Práce byla podpořena projektem institucionální podpory FN Brno MZ ČR – RVO (FNBr – 65269705), projektem specifického výzkumu č. MUNI/A/1186/2022. Šest autorů jsou členy European Reference Network for Neuromuscular Diseases – Project ID N° 870177.

Genetické pozadí hereditární spastické paraparézy u pacientů v České republice

A. Uhrová Mészárosová, D. Šafka Brožková, J. Jenčík, D. Štanclová, J. Krejčíková, A. Musilová, P. Laššuthová

Neurogenetická laboratoř, Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod: Hereditární spastická paraparéza (HSP) je vzácné geneticky podmíněné onemocnění centrálního motoneuronu projevující se progresivní slabostí a spasticitou převážně dolních končetin. Onemocnění je vysoce heterogenní, do dnešní doby bylo popsáno více než 100 genů se všemi typy dědičnosti, jejichž patogenní varianty jsou příčinou rozvoje HSP. S rozvojem nových genomických metod se významně rozšířily diagnostické možnosti pro pacienty s touto chorobou.

Metodika: V Neurogenetické laboratoři Kliniky dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol provádíme molekulárně genetickou diagnostiku u pacientů se suspektní HSP pomocí více metod (Sangerovo sekvenování jednotlivých genů, MLPA, vyšetření panelu genů spojovaných s HSP, exomové sekvenování). Během osmi let diagnostiky bylo vyšetřeno 350 pacientů z ČR některou nebo více genomickými metodami.

Výsledky: Geneticky jsme potvrdili diagnózu HSP u 85 pacientů, což představuje objasněnost 24 % u vyšetřené skupiny pacientů. Nejčastějším diagnostikovaným typem HSP u nás je dle očekávání SPG4, z autozomálně dominantně děděných forem se dále častěji vyskytuje SPG10 a SPG31. Z autozomálně recesivně děděných forem se nejčastěji vyskytuje SPG7 a SPG11. Byly zachyceny i velice vzácné typy HSP, často v jedné rodině v ČR a teprve jako několikátý případ celosvětově. Mezi pacienty s nástupem onemocnění v dětském věku bylo potvrzeno několik výskytů onemocnění vzniklých de novo, což není pro HSP typické. V této skupině pacientů byla dále u 8 případů spastická paraparéza pouze projevem komplexního onemocnění/syndromu, což činí diagnostiku složitější jako pro neurology, tak pro genetiky, neboť správná genetická diagnóza byla stanovena až pomocí hodnocení exomových dat. Bylo zachyceno i několik rodin s X-vázaným typem onemocnění, ve všech případech ale byla spastická paraparéza mírnější manifestací jiného onemocnění (např. X-vázané adrenoleukodystrofie). U početné skupiny pacientů jsme nalezli pouze jednu heterozygotní patogenní variantu v některém ze známých genů pro autozomálně recesivně děděný typ HSP. Není tak rozhodnutelné, zda jsou tito pacienti pouze náhodnými přenašeči onemocnění, nebo mají toto onemocnění a druhou patogenní heterozygotní variantu pouze nejsme schopni dostupnými genomickými metodami zachytit.

Závěr: Genetická diagnostika je stále přístupnější pro pacienty se suspektní hereditární spastickou paraparézou. Pouze pomocí molekulárně genetických vyšetření je možné jednoznačně stanovit finální diagnózu, což je důležité pro další management péče o pacienta a přináší i důležité informace ohledně stanovení rizika v rodině. Prezentujeme souhrnná data genetické diagnostiky HSP u pacientů z ČR.

Podpořeno grantem Ministerstva zdravotnictví České republiky AZV NU22-04-00097.

Funkční efekt a sociální adaptace jako měřítko úspěšnosti chirurgické rekonstrukce brachiálního plexu

J. Ceé[1,2], Š. Brušáková[1], I. Humhej[3]

[1] *Neurologické oddělení Masarykovy nemocnice Ústí nad Labem o.z., Krajská zdravotní a.s.*

[2] *Litnea s.r.o., neurologická ambulance Litoměřice*

[3] *Neurochirurgická klinika FZS UJEP, Masarykova nemocnice Ústí nad Labem o.z., Krajská zdravotní a.s.*

Úrazy brachiálního plexu (BP) u dospělých tvoří závažné, mutilující postižení. Zhruba 1 % pacientů s polytraumatem utrpí zároveň poranění BP. Vhodně zvolený a správně naplánovaný chirurgický zákrok umožňuje alespoň částečný návrat funkce v 60–80 %. Předoperační diagnostika by měla být provedena co nejdříve a zahrnovat klinické, elektrofyziologické a zobrazovací vyšetření. Pro správné načasování operačního řešení je podstatný i další vývoj kliniky a elektrofyziologického nálezu. Mezi škály nejčastěji používané k hodnocení motorické a senzitivní regenerace patří klasifikace publikovaná Seddonem v British Medical Research Council (BRMC) a její modifikace. Regenerace periferních nervů je obecně považována za úspěšnou v případě dosažení stupně M3–M5 pro motorickou funkci a S3–S4 pro senzitivní funkci daného nervu. Motorické testování zahrnuje i aktivní a pasivní rozsah pohybů (ROM). V současnosti je všeobecně známo, že svalová síla nemusí korelovat s výsledkem funkčním a že je hodnocení výsledků nutno rozšířit na hodnocení dalších oblastí. Na souboru 45 pacientů, operovaných v letech 2012–2023 s lezí brachiálního plexu v Masarykově nemocnici v Ústí nad Labem jsme se zaměřili na funkční výsledek chirurgické rekonstrukce jak z objektivního pohledu (rozsah a intenzita svalové síly postižených svalových skupin), tak ze subjektivního sdělení pacienta (návrat do práce a ke sportu, celková kvalita života). Pacienti byli sledováni pooperačně v intervalech 3–9 měsíců po dobu 3 let. Pooperační kontroly zahrnovaly hodnocení svalové síly a rozsahu pohybů (BRMC, ROM). Výstupní zhodnocení po minimálně 36 měsících k vyhodnocení konečného stavu regenerace obsahovalo kromě výše uvedených ještě modifikovanou Malletovu škálu a její fotodokumentaci, sebeevaluaci pomocí dotazníku DASH a vyšetření fyzioterapeutem. Zaznamenán byl také případný návrat do pracovního procesu. Do závěrečného zpracování bylo zahrnuto 21 pacientů, 18 mužů a 3 ženy. Průměrná doba od úrazu do provedení neurochirurgického rekonstrukčního výkonu byla 181 dní, medián 147 dní. Nejčastěji

proLékaře.cz | 25.11.2026

prováděnými neurotizacemi v souboru byl transfer větve pro jednu z hlav tricepsu (n. radialis) pro n. axillaris (12×), transfer n. accessorius pro n. suprascapularis (5×) a transfer fasciklu n. ulnaris pro flexor carpi ulnaris pro obnovu funkce n. musculocutaneus (5×). V pooperačním sledování dosáhlo z 34 neurotransferů 20 síly M3 a větší, pouze 5 transferů síly M4 a větší. Z 21 pacientů bylo 3 roky po úrazu 6 (28,6 %) nepracujících a 15 (71,4 %) pracujících. Z pracujících se do původní práce vrátilo 8 (53 %). Z nich polovina vykonává práci administrativního charakteru a polovina práci manuálního charakteru. Ve výsledcích se potvrdila úvaha, že sledování samotné maximální svalové síly (BRMC) nemusí korelovat s dobrým funkčním výsledkem. V běžných denních aktivitách je využitelná spíše dlouhodobá výdrž v lehké až submaximální zátěži, proto i ne zcela excelentní výsledek reinervace může umožnit pacientův návrat do původního zaměstnání i k většině jeho aktivit. Do budoucna je cílem sjednocení standardů pro sledování pacientů po rekonstrukčním výkonu s cílem identifikovat další faktory zlepšující funkční výsledky operací.