proLékaře.cz | 25.11.2026

1.12. Onemocnění páteře a míchy, varia

Dermatomální evokované potenciály vyvolané kontaktním teplem v diagnostice nemyelopatické degenerativní komprese krční míchy – pilotní projekt

E. Vlčková, Z. Kadaňka, M. Němec, A. Betík, Ľ. Joppeková, Z. Kadaňka, T. Horák, M. Horáková, J. Bednařík

Neurologická klinika LF MU a FN Brno

Úvod: Elektrofyziologické metody jsou integrální součástí diagnostického algoritmu onemocněními krční páteře a míchy. V klinické praxi jsou využívány zejména motorické (MEP) a somatosenzitivní evokované potenciály (SEP) reflektující funkci motorických (tractus corticospinalis, primární motorická dráha) nebo senzitivních míšních drah (tractus spino-bulbo-thalamicus, dráha zadních provazců). SEP odráží současně i postižení zadních rohů míšních. Přínosné je také elektromyografické (EMG) vyšetření objektivizující přítomnost radikulopatie a/nebo postižení předních rohů míšních v odpovídajícím segmentu. Žádná ze zmíněných metod však nereflektuje funkci tractus spinothalamicus (postranních míšních provazců). Diagnostiku dysfunkce této dráhy umožňují novější typy senzitivních evokovaných potenciálů využívané dosud spíše experimentálně. Jedná se především o evokované potenciály vyvolané kontaktním teplem (CHEPs) nebo laserem (LEPs), případně vzácně užívané potenciály vyvolané chladem (CEPs) či ostrými mechanicky působícími podněty (pinprick EP, PEPs). V klinické praxi jsou nejdostupnější CHEPs. Odpovědi jsou při tomto vyšetření vyvolány krátce trvající aplikace velmi teplého podnětu (50–52 °C) při velmi rychlém navýšení teploty stimulátoru (70 °C/s). Výsledná odpověď je snímána nad oblastí primárního senzitivního kortexu a skládá se z časné, nekonstantně výbavné komponenty N1 a následného dominujícího komplexu negativní vlny N2 a pozitivní vlny P2. Hodnocena je latence odpovědí (závisející především na místě stimulace, výšce a věku pacienta) a jejich amplituda a výbavnost. Testovat lze prakticky jakoukoli oblast: k dispozici jsou normativní data pro volární stranu předloktí, dorzum ruky, rameno, distální bérec, oblast dolní krční a horní bederní páteře a tvář. Na končetinách je možné testovat i jednotlivé dermatomy odděleně. U pacientů se spondylogenní cervikální myelopatií prokazují ojedinělé publikované studie, že zařazení CHEPs do diagnostického algoritmu významně rozšiřuje validitu elektrofyziologického vyšetření, zpřesňuje diagnostiku a může mít i určitý prognostický význam. Informace o přínosu metody u pacientů s nemyelopatickou denerativní kompresí C míchy (NMDCC)) nebyly dosud publikovány. Cílem prezentovaného pilotního projektu bylo objektivizovat využitelnost a náročnost vyšetření dermatomálních CHEPs u pacientů s NMDCC, zvolit optimální algoritmus vyšetření a orientačně posoudit přínos zařazení pain-related evokovaných potenciálů do diagnostického algoritmu NMDCC.

Soubor a metodika: Do pilotní fáze projektu bylo zařazeno 21 pacientů (10 mužů, 11 žen, průměrný věk 56,5 ± 12,4 let) s NMDCC. Všichni pacienti podstoupili standartní baterii elektrofyziologických vyšetření (SEP n. medianus a tibialis, MEP k HKK i DKK, EMG vyšetření z HKK zaměřené na přítomnost radikulopatie C5-8 bilat.) a současně vyšetření dermatomální CHEPs na HKK a to v distribuci kořene C4, C6 a C8 oboustranně. Vyšetření bylo provedeno to výše popsanou metodikou a to v každém z uvedených dermatomů pomocí dvou různých diagnostických algoritmů (základního s testovanou změnou teploty z 32 na 50 °C a intenzivnějšího, při němž je testována reakce na teplotní změnu z 40 na 52 °C).

Výsledky: U žádného pacienta nebylo nutné vyšetření předčasně ukončit z důvodu intolerance. Asi 30 % pacientů vnímalo test jako zřetelně nepříjemný. Pro ostatní byla nepříjemnost vyšetření jen mírná či velmi mírná. Trvání celého CHEPs vyšetření ve výše popsaném rozsahu bylo průměrně 38,5 ± 9,3 min. Pacienti, u nichž byla odpověď dobře výbavná pomocí základního algoritmu, vykazovali ve všech případech normální nález i při použití algoritmu intenzivnějšího. U některých pacientů však nebyla odpověď dobře výbavná základním algoritmem a zdařilo se ji vybavit až algoritmem intenzivnějším. Abnormita (tj. nevýbavnost odpovědí, případně jejich nízká amplituda a/nebo prolongovaná latence) byla zaznamenána významně častěji u pacientů vykazujících v dané distribuci současně elektrofyziologické či klinické známky radikulopatie, případně abnormity SEP/MEP. U 2 pacientů (10 %) jsme však zaznamenali abnormální nález CHEPs jako jedinou elektrofyziologickou odchylku.

Závěr: Dermatomální CHEPs umožňují rozšíření diagnostického algoritmu NMDCC o metodu odrážející funkci postranních míšních provazců (tractus spinothalamicus). Vyšetření je pacienty ve většině případů uspokojivě tolerováno. Pokud jsou odpovědi dobře výbavné pomocí základního algoritmu, je vyšetření v tomto rozsahu postačující a další došetření pomocí intenzivnějšího algoritmu se nejeví jako přínosné (a jeho vypuštění umožní snížit časovou náročnost vyšetření). V případě nedostatečné výbavnosti odpovědí základním algopritmem je však rozšíření diagnostické baterie o intenzivnější algoritmus umožní u části pacientů odpovědi vybavit. Přesnou interpretaci tohoto typu nálezu umožní výhledově plánovaná korelace s nálezy pokročilých zobrazovacích metod. Zařazení CHEPs do diagnostického algoritmu NMDCC umožní odhalit pravděpodobné subklinické známky myelopatie i u některých NMDCC pacientů s jinak normálním klinickým i elektrofyziologickým nálezem a vede tak k navýšení kumulativní senzitivity baterie elektrofyziologických testů.

Práce byla podpořena z prostředků projektu AZV č. NU22-04-00024, projektu MZ ČR – RVO (FNBr, 65269705) a projektu specifického výzkumu č. MUNI/A/1186/2022 z programu podpory studentských projektů na Masarykově univerzitě.

Hereditární spastické paraparézy – centrová péče

J. Paulasová Schwabová[1], A. Uhrová Mészárosová[2], P. Laššuthová[2], D. Šafka Brožková[2], Z. Mušová[3], L. Novotná[4], M. Vyhnálek[1]

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

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

[3] *Centrum hereditárních ataxií, Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN Motol, Praha*

[4] *Centrum hereditárních ataxií, Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha*

Úvod: Hereditární spastická paraparéza (HSP) je skupina degenerativních onemocnění, definovaná progresivní bilaterální slabostí a spasticitou dolních končetin. Část pacientů s tzv. komplexní nebo komplikovanou formou má navíc další neurologické příznaky (mozečkový syndrom,

proLékaře.cz | 25.11.2026

polyneuropatický syndrom, kognitivní dysfunkce). Vzhledem k neexistenci kauzální terapie nebyli pacienti dosud centrálně sledováni. V souvislosti s novou organizací péče o vzácná onemocnění v EU a předpokladu nové cílené terapie je doporučeno pacienty dispenzarizovat ve specializovaných centrech a pravidelně sledovat v rámci celoevropských synchronizovaných protokolů. Vzhledem k fenotypickým překryvům jsou celosvětově pacienti s HSP sledováni v centrech hereditárních ataxií.

Cíl: Na souboru pacientů s HSP diagnostikovaných v Centru hereditárních ataxií našem pracovišti bychom rádi prezentovali klinický obraz HSP a představili naši centrovou péči, cíle a plány do budoucna.

Metodika: Sběr klinických dat u skupiny pacientů s HSP, diagnostikovaných cestou genetických pracovišť FN Motol (Neurogenetická laboratoř KDN a ÚBLG). Představujeme nově vzniklý klinický registr pacientů s HSP, který je součástí širšího registru centru Hereditárních ataxií FN Motol. Všichni pacienti jsou jednou ročně klinicky škálováni, jsou archivovány biochemické vzorky, registr je napojen na celoevropský registr vzácných onemocnění ERN-RND.

Výsledky: Za rok 2022/2023 jsme cestou naší ambulance zjistili příčinu HSP u devíti nových pacientů z celkového počtu 15 v jednom případě v rámci spolupráce s Ústavem dědičných metabolických poruch, u dvou ještě analýza nebyla ukončena. U čtyř pacientů byla diagnostikovaná nově SPG4, dále SPG7, SPG11, u dvou mutace v *KCNJ10* genu a jeden pacient byl diagnostikován jako Tay-Sachsova nemoc. Všem pacientům s HSP nabízíme dispenzarizaci, dále dispenzarizujeme pacienty, u kterých se nám dosud diagnózu stanovit nepovedlo a je suspektní. Představujeme videokazuistiky typických případů.

Závěry: HSP je onemocnění vzácné. V České republice lze očekávat 300–1 000 pacientů. Pro zařazení pacientů do probíhajících nebo plánovaných studií je nutné pacienta diagnostikovat, registrovat a pravidelně klinicky evaluovat. Tuto komplexní péči naše pracoviště nabízí.

Podpořeno grantem Ministerstva zdravotnictví České republiky AZV NU22-04-00097 a projektem č. LX22NPO5107 (MŠMT): Financováno Evropskou unií – Next Generation EU.

Friedreichova ataxie v ČR – nový lék a perspektivy léčby

L. Šťovíčková[1,2], M. Šimčík[3], F. Kolman[3], A. Židovová[3], K. Stanzelová[3], D. Němeček[3], L. Hospodková[3], J. Paulasová Schwabová[2,4], P. Kršek[1], M. Vyhnálek[2,4], J. Hanzalová[5], H. Hansíková[6], A. Zumrová[1]

[1] Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

[2] Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

[3] 2. LF UK, Praha

[4] Centrum hereditárních ataxií, FN Motol, Praha

[5] Ústav imunologie. 2. LF UK a FN Motol, Praha

[6] Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch KPDPM 1. LF UK a VFN v Praze

Úvod: Cílem prezentace je představit longitudinálně dle mezinárodního harmonizovaného protokolu sledovanou kohortu pacientů s Friedreichovou ataxií (FA) v České republice jako přípravu na aplikaci omaveloxolonu (obchodní název Skylarys), prvního léku na tuto chorobu. Lék byl již schválen k použití u FA v USA, v současné době probíhá schvalování v rámci EU. Friedreichova ataxie (FA) je nejčastější autozomálně recesivní hereditární ataxie způsobená mutací v genu *FXN* (což vede ke snížení hladiny frataxinu a mitochondriální dysfunkci), charakterizovaná ataxií, syndromem zadních provazců, senzorickými poruchami, skoliózou, kardiomyopatií a dalšími symptomy. Omaveloxolon patří do nové třídy léčiv nazývaných modulátory Nrf2 (nuclear factor erythroid 2-related factor 2) zpomalující progresi onemocnění u pacientů s FA. Prezentujeme originální výsledky výzkumných projektů zaměřených na studium perspektivních biomarkerů FA.

Metodika: V Centru hereditárních ataxií ve FN Motol, jediném centru se zaměřením na hereditární ataxie v ČR registrovaném v European Reference Network for Rare Neurological Diseases (ERN-RND), průběžně vyšetřujeme od 8/2021 klinickým protokolem Evropského konsorcia pro translační studie Friedreichovy ataxie (EFACTS) kohortu pacientů s geneticky potvrzenou FA, výsledky jsou zadávány do EFACTS registru. Od 8/2021 do 8/2023 bylo vyšetřeno 42 pacientů v čase T0, 40 pacientů v čase T1 a 23 pacientů v čase T2. Vzorky krve pro genetické testy byly odebírány v čase T0 a délky expanzí byly analyzovány u 39 pacientů v laboratoři EFACTS v Miláně. U pacientů byly změřeny hladiny lehkých řetězců neurofilament (NFL, metoda Elisa), která jsou perspektivním a nyní intenzivně studovaným biomarkerem neurodegenerativních procesů, dále u 28 pacientů a 17 zdravých kontrol byly změřeny funkce mitochondriálních enzymů (aktivity komplexů dýchacího řetězce v rámci OXPHOS systému v izolovaných v trombocytech – komplex I NQR, komplex II SQR, komplex IV COX, metoda spektrofotometrie).

Výsledky: Mezi srpnem 2021 a srpnem 2023 jsme zařadili do registru EFACTS 42 pacientů (z toho v T0 6 pod 18 let; 1 zemřel; 1 ze Slovenska). Průměrný věk pacientů s FA v čase T0 byl 34 let (7–72; n = 42), muži a ženy v poměru 23/19 (n = 42). Jeden pacient je složený heterozygot s bodovou mutací a expanzí GAA s mírně odlišným fenotypem, ostatní pacienti měli průměrné délky expanzí GAA1/GAA2 = 638/886 (90–1 160/150–1 330, n = 39). Průměrný věk nástupu onemocnění byl 12,8 let (1–50 let), v době nástupu onemocnění jsme detekovali instabilitu a pády u 28 pacientů, skoliózu u 19 pacientů, kardiomyopatii u 4 pacientů, 3 pacienti měli jiné obtíže (tremor, jemná motorika). Prezentaci ilustrujeme videodokumentací typických i atypických pacientů. Data ukazují rozdíly v hladinách NFL mezi pacienty s FA a zdravými kontrolami (t-stat = 2,6; p = 0,01), z předběžných výsledků jsou vyšší hladiny NFL patrny v raných stádiích onemocnění a klesají s progresí FA měřenou sedmibodovým indexem závažnosti (R2 = 0,13; p = 0,001) i s délkou trvání onemocnění (R2 = 0,17; p < 0,001), při srovnání NFL a věku při odběru mezi pacienty a zdravými kontrolami byla pozorována inverzní korelace – u pacientů hladiny s věkem klesají (R2 = 0,25; p < 0,001) a u kontrol hladiny NFL s věkem rostou (R2 = 0,16; p < 0,05). Detekovali jsme nižší aktivity komplexu I, II a IV v rámci OXPHOS systému oproti zdravým kontrolám (NQR t-stat = –2.37; p < 0,01; SQR t-stat = –5,06; p < 0,001; COX t-stat = –4,8; p < 0,001).

Závěr: V souladu s očekáváními jsme potvrdili alteraci NFL i mitochondriálních enzymů u pacientů s FA, v plánu je ověřit změnu aktivity těchto enzymů po zahájení inovativních terapií. Do současné doby byla léčba FA pouze symptomatická, avšak s nástupem možnosti cílené léčby je nutné věnovat pacientům s progresivní ataxií zvýšenou pozornost, protože v ČR by mělo být celkem asi 200 pacientů s FA dle udávané incidence a frekvence heterozygotů, toto onemocnění je tedy

proLékaře.cz | 25.11.2026

výrazně poddiagnostikováno. Vzhledem k novým možnostem léčby je nyní pro pacienty s FA zásadní se dostat do specializované centrové péče, aby byl zajištěn dlouhodobý management onemocnění i jeho komplikací.

Analgeticko-myorelaxační infuze v terapii vertebrogenního algického syndromu – technologické a klinické aspekty

L. Polášková[1,2], J. Vedrová[3,4]

[1] *Pracovní skupina pro ředění a podávání léčiv, Česká odborná společnost klinické farmacie ČLS JEP*

[2] *Oddělení klinické farmacie, ÚVN – VFN, Praha*

[3] *Farmakologický ústav, 1. LF UK Praha*

[4] *Pracoviště klinické farmacie, Ústav hematologie a krevní transfuze, Praha*

Cíl: Cílem práce bylo ozřejmit složení a způsob podávání analgeticko-myorelaxačních infuzí (AMI) běžně používaných v klinické praxi, zhodnotit racionalitu zařazení jednotlivých složek do AMI a zhodnotit kompatibilitu a stabilitu složek nejčastěji používaných AMI.

Metodika: Formou dotazníkového průzkumu bylo osloveno 15 náhodně vybraných klinických pracovišť pro získání přehledu spektra AMI používaných v ČR. Racionalita složení AMI byla hodnocena na základě posouzení farmakologických a farmaceutických vlastností léčiv a důkazů pro jejich použití v terapii vertebrogenního algického syndromu (VAS). Dále byla provedena studie kompatibility a stability dvou nejčastěji používaných AMI (směs č. 1: trimekain, metamizol, guaifenesin; směs č. 2: trimekain, metamizol, síran hořečnatý).

Výsledky: Bylo zjištěno používání značného množství různých kombinací léčivých přípravků, nejčastěji ze skupiny analgetik, myorelaxancií, kortikosteroidů a lokálních anestetik. Složení AMI se přitom ukázalo být ne vždy zcela racionální, a to jak z farmakoterapeutického (účinnost, bezpečnost, evidence), tak technologického (kompatibilita, stabilita) hlediska. Provedená technologická studie pak prokázala kompatibilitu a stabilitu u dvou nejčastěji používaných směsí.

Závěry: Zavedené používání AMI má řadu podstatných nedostatků. V terapii VAS se proto zdá být ve většině případů a v různých ohledech vhodnější perorální podání léčiv. Intravenózní terapie by tak mohla zůstat vyhrazena pro specifické situace.

Gliomy v éře precizní neuroonkologie

J. Polívka[1], J. Polívka[2], M. Švajdler[3], P. Potužník[1], R. Koleják[4]

[1] *Neurologická klinika LF UK, Plzeň*

[2] *Ústav histologie a embryologie a Biomedicínské centrum, LF UK, Plzeň*

[3] *Šiklův ústav patologie, LF UK a FN Plzeň*

[4] *Neurochirurgická klinika LF UK a FN Plzeň*

Gliomy zůstávají velkou výzvou v neuroonkologii a jejich vysoce maligní typy mají stále velmi špatnou prognózu. Přináší naději precizní neuroonkologie? Je to relativně nový termín, kde podstatou je stanovení maximálně přesné molekulárně-genetické charakteristiky nádoru a využití cílené protinádorové léčby. Již čtvrtá WHO klasifikace nádorů CNS z roku 2016 přinesla významný posun v diagnostice, využívající kombinaci histopatologických a molekulárně-genetických metod. Pátá WHO klasifikace nádorů CNS z roku 2021 využívá mimo jiné metylační profilování nádorové DNA a další pokročilé metody ke stanovení klíčových mutací jednotlivých typů nádorů. Difúzní gliomy jsou řazeny do dvou základních kategorií, sice difuzní gliomy dospělého a dětského věku. Difuzní gliomy dospělého věku jsou astrocytomy s IDH mutací grade 2–4, glioblastom (charakterizovaný jako difuzní astrocytom grade 4 bez IDH mutace – IDH wild type), oligodendrogliomy s kodelecí 1p/19q a IDH mutací grade 2–3. Samostatné klinické jednotky jsou ohraničené astrocytární nádory a ependymální nádory. Nově je v klasifikaci více než 40 druhů nádorů. Gliomy s IDH mutací mají při klasické léčbě příznivější prognózu než gliomy wild type. Navíc by bylo možno tuto skupinu cíleně ovlivnit použitím selektivních inhibitorů IDH mutovaného enzymu (např. ivosidenib, vorasidenib), PARP inhibitory (např. olaparib, nilaparib, pamiparib), inhibitory DNA metyltransferázy (např. decitabin). Jedná se o léky již používané v hematoonkologii. Perspektivní je i imunoterapie zaměřená na IDH1 R132H mutovaný enzym u této skupiny gliomů. Probíhají zatím počáteční klinické studie. U IDH nemutovaných gliomů situace méně příznivá, avšak přibližně 2 % glioblastomů vykazuje mutaci BRAF V600E a 1 % má onkogenní fúze genů neurotrofické tyrozinkinázy. U obojího jsou zkoumány účinky cílené léčby. Neuroonkologii čeká dlouhá cesta, ale je naděje, že individualizovaná, přesně cílená léčba zlepší osud nemocných.

Paraneoplastické syndromy

P. Potužník, J. Vejskal

Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň

Paraneoplastické syndromy jsou způsobeny vzdáleným imunitně zprostředkovaným působením nádoru, tvoří asi 10 % všech nemetastatických neurologických komplikací u pacientů s nádorovým onemocněním. Diagnóza paraneoplastického syndromu může být obtížná a vyžaduje i vyloučení přímého postižení nervového systému nádorem, nepřímého postižení způsobeného koagulopatií, neurotoxickou léčbou, metabolickými komplikacemi a infekcí. Incidence se udává 1,6–8,9 případů / 1 000 000 obyvatel / rok a tato jednotka je pravděpodobně poddiagnostikována. Mezi vysoce rizikové fenotypy, které jsou sdružené s nádorovým onemocněním, patří encefalomyelitida, limbická encefalitida, subakutní cerebelární degenerace, syndrom opsoklonus – myoklonus, senzitivní neuronopatie, gastrointestinální pseudoobstrukce a Lambert – Eatonův myastenický syndrom. Dle nových diagnostických kritérií z roku 2021 se protilátky dělí podle rizika jejich asociace s nádorem na vysoce rizikové (> 70 % asociace s nádorovým onemocněním), středně rizikové (30–70 % asociace s nádorovým onemocněním) a nízko rizikové (< 30 % asociace s nádorovým onemocněním). Formou kazuistik prezentujeme vyšetřovací postup, klinický vývoj a léčebné možnosti u paraneoplastických syndromů. U pacientů byla prokázána subakutní mozečková degenerace s protilátkami anti-Yo, LGI1 limbická encefalitida a stiff-person syndrom s anti-GAD65 protilátkami. Na paraneoplastické syndromy je důležité myslet, zvláště při atypickém průběhu stonání, a pacienty tímto směrem vyšetřovat. Dle klinického nálezu, druhu paraneoplastické protilátky a dalších pomocných vyšetření lze ev. predikovat odpověď na léčbu a prognózu.