prolékaře.cz | 3.11.2026

Za obsah abstrakt zodpovídají organizátoři kongresu.

ABSTRAKTA Z XII. NEUROMUSKULÁRNÍHO KONGRESU 18.–19. 4. 2024 V BRNĚ

Nečekaná příčina motorické neuronopatie

D. Baumgartner[1], M. Nemcová[2]
[1] *Neuromuskulární Centrum, Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha*
[2] *Neurologické oddělení, Krajská Nemocnice Liberec*

Formou kazuistiky bude prezentována problematika diferenciální diagnostiky syndromu spinálního motoneuronu se zřetelem na elektrofyziologii a rovněž sérologii a další pomocné paraklinické metody. Dále bude prezentován přehled literatury ve vztahu k etiologické jednotce, podmiňující symptomatiku u prezentovaného pacienta.

Riziko vzniku intramuskulárních hematomů jako komplikace jehlové EMG u pacientů na terapii DOAK – pilotní výsledky

A. Betík, P. Krkoška, E. Vlčková, B. Adamová
ERN-EURO NMD centrum, Neurologická klinika LF MU a FN Brno

Úvod: Užívání antikoagulační terapie je historicky považováno za relativní kontraindikaci jehlová EMG [1]. Evidence rizika vzniku intramuskulárních hematomů je u pacientů užívajících přímá orální antikoagulancia (DOAK) zatím výrazně omezená [2].
Metodika: Do souboru bylo zařazeno 8 pacientů (6 mužů a 2 ženy, průměrný věk 71 ± 8,3 roku) užívajících přímá orální antikoagulancia (3 pacienti dabigatran, 4 pacienti apixaban, 1 pacient rivaroxaban), kteří na Neurologické klinice LF MU a FN Brno podstoupili EMG vč. jehlové EMG. Rozsah a trvání vyšetření jehlovou EMG byl zcela standardní a nebyl nijak adaptován (ani redukován) s ohledem na probíhající projekt ani na užívání DOAK. U každého pacienta bylo následně s odstupem přibližně 20 min provedeno UZ vyšetření všech svalů, které byly předtím hodnoceny pomocí jehlové EMG a to se zaměřením na výskyt intramuskulárních hematomů. Celkem bylo takto vyšetřeno 34 svalů vč. hlubokých svalových skupin (např. musculus iliopsoas).
Výsledky: V žádném z vyšetřovaných svalů jsme nezachytili UZ nález korelující s výskytem intramuskulárního hematomu. Žádný z vyšetřovaných pacientů nenahlásil ani následně lokální komplikace jehlové EMG.
Závěry: Dle naších pilotních výsledků užívání DOAK zřejmě významně nezvyšuje riziko rozvoje intramuskulárních krvácení v návaznosti na jehlovou EMG a tato metoda se tak jeví jako bezpečná i u pacientů užívajících přímá antikoagulancia. Pro validnější výsledky je ale nutné rozšíření souboru pacientů.
Projekt byl podpořen interním přístrojovým grantem FN Brno (PIG I/22): Využití ultrasonografie v diagnostice a monitoraci pacientů s neuromuskulárními a cerebrovaskulárními onemocněními, projektem institucionální podpory FN Brno MZ ČR – RVO (FNBr – 65269705) a projektem specifického výzkumu č. MUNI/A/1525/2023.Všichni jsou členové European Reference Network for Neuromuscular Diseases – Project ID N° 870177.

Literatura

1. Guidelines in electrodiagnostic medicine. American Association of Electrodiagnostic Medicine. Muscle Nerve 1992; 15(2): 229–253. doi: 10.1002/mus.880150218.
2. Nagarajan E, Dyer N, Bailey E et al. Hematoma Risk after needle electromyography in patients using newer oral anticoagulants. J Clin Neurophysiol 2021; 38(1): 69–72. doi: 10.1097/WNP.0000000000000643.

Aktuálny stav poznatkov o patofyziológii, klinickom obraze, diagnostike a terapii Kennedyho spinobulbárnej atrofie

F. Cibulčík, I. Martinka
Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, Neurologická klinika LF SZU, Univerzitná nemocnica Bratislava Ružinov, Slovensko

Kennedyho spinobulbárna atrofia patrí k hereditárnym ochoreniam s dedičnosťou viazanou na X chromozóm, je najčastejšou formou spinálnej muskulárnej atrofie v dospelom veku. Patofyziologickou podstatou ochorenia je zmnoženie repetícií trinukleotidov CAG v géne pre androgénový receptor, vedúce ku produkcii androgénových receptorov s aberantne expandovanými polyglutamínovými sekvenciami. Výsledkom je zmena alebo strata funkcie androgénových receptorov a procesy vedúce ku poškodeniu a strate svalového tkaniva. V príspevku prezentujeme klinické charakteristiky Kennedyho choroby na súbore sledovanom v našom Centre pre neuromuskulárne ochorenia, kde evidujeme viac ako 40 geneticky verifikovaných pacientov. Diskutujeme význam pomocných vyšetrovacích metodík pri určení diagnózy tohoto ochorenia a uvádzame stav poznania možností jeho terapeutického ovplyvnenia.

prolékaře.cz | 3.11.2026

Myotonická dystrofie a poruchy spánku

S. Dostálová, I. Příhodová
Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze

V prezentaci jsou uvedeny dvě kazuistiky pacientů s myotonickou dystrofií 1. typu, u nichž byly diagnostikovány poruchy spánku typické pro tuto nosologickou jednotku, a sice nadměrná denní spavost a porucha dýchání ve spánku. Diagnostika poruchy spánku byla komplexní, zahrnovala polysomnografii, test mnohočetné latence usnutí, kapnometrické vyšetření, vyšetření dechových parametrů. Terapie nadměrné denní spavosti byla farmakologická. Hypoventilace ve spánku byla řešena domácí neinvazivní ventilací.
Podpořeno projektem Národní ústav pro neurologický výzkum (Program EXCELES, ID: LX22NPO5107) – Financováno Evropskou unií – NextGeneration EU; výzkumným programem Karlovy univerzity: CooperatioNeuroscience; projektem Všeobecné fakultní nemocnice v Praze MZ ČR-RVO-VFN64165.

Rizikové faktory vzniku ALS/MND

E. Ehler
Neurologická klinika FZS Univerzity Pardubice a Pardubická krajská nemocnice

Je známa celá řada genetických abnormit, které se vyskytují u nemocných s ALS/MND. Avšak ne u všech osob s genotypem charakteristickým pro ALS/MND se vyvine klinický obraz ALS/MND. Na rozvoji klinického obrazu se rovněž podílí rizikové faktory, a to jak u osob s prokázaným genotypem ALS/MND, tak u osob bez příslušných genetických abnormit. Jako rizikové faktory byly různými autory identifikovány tyto aktivity: náročná fyzická aktivita, geografické faktory (Evropa, Severní Amerika), kouření, sport, toxické látky, vojenská služba, kraniocerebrální poranění, dyslipidémie, výživové zvyklosti, metabolické faktory, univerzitní vzdělání. Sportovní aktivita je definována různými autory jinak. Ta minimální sportovní zátěž je rychlá chůze po dobu 45 min nebo 20 min kopané (soccer). Pokud fotbalista hraje v National Football League a při zhodnocení délky této zátěže, pak se riziko rozvoje ALS/MND zvyšuje až třikrát. U fotbalistů to však není pouze fyzická zátěž, avšak také úrazy krční páteře, kraniocerebrální poranění. Mezi dalšími sporty je to basketbal a hokej. Jako výrazná fyzická zátěž se hodnotí i taková aktivity, kdy se pracovník nejméně 10 min silně potí. Z toxických látek jsou to pesticidy, fungicidy, antivirotika, olovo. V současnosti je v našem neuromuskulárním centru v Pardubicích pravidelně sledováno 12 nemocných s ALS/MND. Jedná se o 5 žen a 7 mužů ve věku 32 až 77 let. V předchorobí udávalo 5 mužů výraznou sportovní zátěž – 3 hráli fotbal (dvakrát okresní a jednou krajský přebor), jeden hrál 20 let košíkovou na krajské úrovni a 1 udával tenis a běhy mimo dráhu. Těžší fyzickou zátěž v zaměstnání měli 3 muži. Vysokoškolské vzdělání měla pouze jedna žena. Expozice toxickým látkám se v našem souboru nevyskytla. Zvýšená profesionální fyzická zátěž i sportovní fyzická zátěž jsou rizikovými faktory pro manifestaci ALS/MND. I v našem nepočetném souboru jsme tuto zvýšenou zátěž prokázali.

CIDP – dlhodobé skúsenosti s diagnostikou a liečbou v Slovenskej republike

L. Gurčík[1], P. Špalek[2], M. Turčanová Koprušáková[3], E. Kurča[3]
[1] *Neurologické oddelenie, Nemocnica Agel Levoča a.s., Slovensko*
[2] *Neurologická klinika SZU a UNB, Bratislava-Ružinov, Slovensko*
[3] *Neurologická klinika JLF UK a UNM, Martin, Slovensko*

CIDP patrí medzi zriedkavo sa vyskytujúce autoimunitne podmienené chronicky prebiehajúce polyneuropatie. Ochorenie sa diagnostikuje podľa klinických, EMG a podporných kritérií, ktoré boli naposledy updatované pracovnou skupinou EAN/PNP v roku 2021. Medzi základné klinické kritériá ochorenia patrí viac ako 8 týždňov trvajúca postupná alebo atakovito sa zhoršujúca distálna a proximálna symetrická svalová slabosť, sprevádzaná poruchami citlivosti na končatinách a hypo- až areflexiou šľachovookosticových reflexov. EMG kritériá sú na základe najnovších guideline rozšírené o patologické senzitívne neurogramy. Významným podporným kritériom je pozitívna odpoveď na imunoterapiu, MRI nález zhrubnutia spinálnych koreňov alebo plexov s enhancementom gadolínia a proteinocytologická disociácia v likvore. Diagnózu typickej CIDP a variantov CIDP potvrdzujú jasne definované klinické a elektrofyziologické diagnostické kritériá, pri možnej CIDP je potrebné navyše splniť ďalšie dve podporné kritériá. V Slovenskej republike bola prevalenia ochorenia ku koncu roka 2017 22,8/1 milión obyvateľov. V roku 2018 publikovali Špalek et al. z Národného expertízneho centra pre neuromuskulárne ochorenia v Bratislave súbor 123 pacientov s potvrdenou CIDP. Pacienti boli z pracovísk naprieč celým Slovenskom, pričom 76 bolo diagnostikovaných a liečených v Centre pre neuromuskulárne ochorenia v Bratislave a 47 na ostatných neurologických pracoviskách v SR. U pacientov sa skúmal vek na začiatku ochorenia, časový interval medzi vznikom a potvrdením diagnózy, pohlavie, komorbidity, EMG, likvorové nálezy, priebeh ochorenia a účinnosť podávanej terapie. Analýza súboru pacientov potvrdila častejšie postihnutie u mužov ako u žien v pomere 2,8 : 1. Priemerný vek na začiatku ochorenia bol 45,9 rokov a priemerný interval medzi manifestáciou prvých príznakov a stanovením diagnózy 6,8 mesiacov. Typickú CIDP malo diagnostikovanú 76,4% a varianty ochorenia 23,6 % pacientov. V terapii predstavujú liečbu prvej línie intravenózny imunoglobulín a kortikosteroidy. U včasne diagnostikovaných pacientov s okamžitou ordináciou IVIg, dostatočne dlhou liečbou a dispenzarizáciou sa CIDP v 85–90 % zreteľne zlepší, u viacerých z nich sa dosiahne farmakologická, u niektorých aj trvalá klinická remisia.

prolékaře.cz | 3.11.2026

Zkušenosti se „switchi" kauzální léčby u dětských SMA pacientů

J. Haberlová
NM Centrum KDN FN Motol, Praha

SMA je dnes již kauzálně léčitelné onemocnění. Aktuálně jsou v ČR dostupné a mají úhradu tři kauzální léčivé přípravky s účinnými látkami nusinersen, risdiplam a onasemnogene abeparvovec. Poslední jmenovaný LP má úhradu pouze pro dětské pacienty do 3 let věku a váhy 13,5 kg. Ostatní dva přípravky mají úhradu pro všechny dětské věkové kategorie bez rozdílu věku i tíže nemoci. Aktuální podmínky úhrady kauzální léčby SMA ve srovnání s jinými evropskými zeměmi jsou v ČR relativně výjimečné, jsou zde umožněny switche mezi jednolitými kauzálními léky, není však možná léčba kombinovaná.

Naše NM centrum má aktuálně v péči 74 SMA pacientů. Kauzální léčbu jsme zahajovali u 97 pacientů, rozdíl je dán zejména přechodem některých pacientů do dospělé péče (18) či do jiného centra (5). Prvním dostupným kauzálním lékem u SMA byl nusinersen, první pacient zahájil léčbu v prosinci 2017. Druhým dostupným kauzálním lékem byl onasemnogene abeparvovec, první pacient byl léčen v květnu 2020. Třetí kauzální lék risdiplam byl prvně podán v listopadu 2020. Do dnešní doby nelze jednotlivé LP odlišit efektivitou, dle dostupné literatury jsou všechny tři kauzální LP stejně efektivní. Rozdíl mezi jednotlivými LP je však ve formě podání, četnosti podání, profilu nežádoucích účinků a také dostupností dat z reálného života. Jelikož LP přicházely na trh postupně, byla zde již od počátku ze strany pacientů poptávka po switchi.

Do dnešní doby v našem centru byly provedeny switche z nusinersenu na genovou léčbu (onasemnogene abeparvovec), dále switche z nusinersenu na risdiplam a switche z risdiplamu na genovou léčbu. Nyní nově máme již i případ zpětného switche z risdiplamu na nusinersen u dříve již léčeného pacienta nusinersenem. Mezi nejčastější důvody switchů v dětském věku patří obtížnost či dyskomfort při intrathekálním podání. Nyní nově je důvodem návratu k původní léčbě LP Spinraza i subjektivní pocit pacientky o nižší efektivitě risdiplamu ve srovnání s nusinersenem. Jednoznačný průkaz efektivity jednotlivých LP u SMA je velmi obtížný, v dětském věku se hodnocení komplikuje i faktorem motorického vývoje, růstu, přírůstku na váze, a i vývojem druhotných nevratných změn při základní diagnoze. Ideální biomarker efektu kauzální léčby SMA stále není dostupný.

Závěrem, je velmi pozitivní fakt, že úhradové podmínky v ČR umožňují dostupnost kauzální léčby pro všechny typy SMA pacientů bez rozdílu věku a tíže nemoci a za druhé, že výběr LP je možné měnit dle individuální potřeby pacienta, a to i cestou zpětného návratu k původní medikaci.

Příspěvek je prezentován a finančně podpořen firemním sympoziem firmy Biogen.

Výsledky pilotního projektu novorozeneckého screeningu SMA u pacientů léčených ve FN Motol

J. Haberlová a tým Neuromuskulárního centra Kliniky dětské neurologie FN Motol
Neuromuskulární centrum Kliniky dětské neurologie FN Motol, Praha

Úvod: Spinální svalová atrofie (SMA) je vzácné geneticky podmíněné neurodegenerativní onemocnění motoneuronů předních rohů míšních. Od roku 2016 se jedná o kauzálně léčitelné onemocnění. Na trhu jsou aktuálně dostupné tři kauzální léčivé přípravky – nusinersen, risdiplam a onasemnogen abeparvovek. Kauzální léčba již příznakových SMA pacientů však nikdy nevede k plné úzdravě. Základním faktorem efektivity léčby je časnost nasazení léčby. Data z klinických studií jednoznačně potvrzují nejvyšší efektivitu u zahájení léčby u presymptomatických pacientů. Z tohoto důvodu se diagnostika SMA stává součástí národních programů novorozeneckých screeningů (NBS).

Metodika: Pilotní projekt novorozeneckého screeningu SMA probíhal v ČR v letech 2022 a 2023. Jednalo se o projekt pod záštitou Ministerstva zdravotnictví pod vedením Národního screeningového centra Ústavu zdravotnických informací a statistiky ve spolupráci s odbornými společnostmi. Metodicky byl kromě screeningu SMA v programu i screening těžké kombinované imunodeficience (severe combined immunodeficiency; SCID). Screeningový test (metoda qPCR s detekcí homozygotní delece 7. exonu genu *SMN1*) byl prováděn po písemném souhlasu rodičky ze suché kapky krve standardně odebírané novorozenci v progamu NBS. Při pozitivitě screenignu byla v druhém kroce metodou MLPA provedena konfirmace homozygotní delece genu *SMN1* a zjištěn počet kopií genu *SMN2*. Dle počtu kopií genu *SMN2* byla následně u novorozenců s počtem kopií čtyři a méně zahájena kauzální léčba. Do projektu se zapojila dvě centra, a to laboratoř Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolizmu Všeobecné fakultní nemocnice v Praze a laboratoř FN Brno a následně konfirmace a léčba ve FN Motol a FN Brno.

Výsledky: V průběhu pilotního programu bylo vyšetřeno celkem 198 675 novorozenců, o vyšetření projevilo zájem téměř 93 % maminek. Celorepublikově bylo zachyceno 20 pacientů s vlohou pro SMA, z toho 16 pacientů je na kauzální léčbě. U třech pacientů bylo potvrzeno pět a více kopií genu *SMN2*, tito pacienti nejsou léčeni, jsou pouze ve sledování. U jednoho pacienta se jednalo o falešnou pozitivitu, pacient byl mongolské národnosti a měl následně sekvencí potvrzenou nepatogenní bodovou variantu v genu *SMN1*, která již byla v literatuře u mongolské populace popsána. V rámci prezentace budou diskutováni pacienti zachyceni ve FN Motol (15/20). Pacienti se třemi a více kopiemi genu *SMN2* na léčbě mají zcela normální motorický vývoj. U pacientů se dvěma kopiemi genu *SMN2* je i přes včasné zahájení léčby patrný mírný, přesto motorický deficit.

Diskuze: Díky úspěšnému vyhodnocení pilotního programu se od 1. ledna 2024 staly SMA a SCID součástí standardního programu novorozeneckého screeningu.

Poděkování za úspěšný projekt patří všem účastníkům programu, v Praze zejména Ing. K. Peškové, dr. E. Vyhnálkové, dr. P. Hedvičákové.

prolékaře.cz | 3.11.2026

Aký je vzťah medzi syndrómom Guillain-Barré a malignitou?

G. Hajaš
Neurologická klinika FSVaZ UKF a FN Nitra, Slovensko

Úvod: Syndróm Guillain-Barré (GBS) je zriedkavá, rapídne progresívna, postinfekčná, imunitne sprostredkovaná polyneuropatia. Je charakterizovaná vývojom akútnej symetrickej ascendentnej kvadruparézy so začiatkom na dolných končatinách. Paraneoplastické syndrómy sú imunitne sprostredkované ataky pôsobiace na centrálny či periférny nervový systém, pôvodne namierené proti samotnému nádoru.
Kazuistika: Prezentujeme prípad 56 r. muža, prijatého na kliniku so 4-dňovou anamnézou atypických bolestí Th chrbtice a brucha s následným rozvojom ascendentnej svalovej slabosti a poruchy citlivosti. Neskôr sa pridala aj ľahká respiračná insuficiencia. EMG preukázala primárne demyelinizačnú polyneuropatiu. V likvore bola prítomná proteinocytologická disociácia (0,83 g/l bielkovín). Stav sme zhodnotili ako syndróm Guillain--Barré, pacient bol schopný prejsť maximálne 5 krokov s pomocou inej osoby. Indikovali sme útočnú dávku i.v. imunoglobulínu, po ktorej dochádza k podstatnému zlepšeniu svalovej sily, pacient začal chodiť v G-aparáte. V rámci vylúčenia malignity sme urobili celotelové vyšetrenie CT, ktoré odhalilo tumor ľ. obličky. O niekoľko dní neskôr bola preukázaná pozitivita protilátok proti Borrelia burgdorferi v sére (v likvore negatívna). Pacient sa postupne zlepšoval, absolvoval pobyt na rehabilitačnej klinike, následne podstúpil operáciu (ľavostranná nefrektómia), histologicky sa jednalo o svetlobunkový karcinóm obličky. Nepredpokladáme kauzálnu súvislosť medzi sérologickou pozitivitou Borrelia burgdorferi a vývojom akútnej polyradikuloneuritídy.
Diskusia: Podobne ako chronická zápalová demyelinizačná polyneuropatia (CIDP), aj GBS patrí medzi ne-klasické paraneoplastické syndrómy. V posledných 2 desaťročiach pribúdajú práce, ktoré popisujú blízku asociáciu GBS a súčasne prebiehajúceho aktívneho onkologického ochorenia.
Záver: Vzájomný vzťah medzi GBS a malígnymi ochoreniami nie je dodnes úplne jasný. Pri manažmente GBS je esenciálna rýchla diagnostika choroby a včasné nasadenie účinnej terapie. Je však treba myslieť aj na možnosť asociácie s malignitou, ktorej liečba je náročná. Dobré zvládnutie GBS je predpokladom dobrého zvládania náročných terapeutických intervencií v prípade neoplastického ochorenia. Klinický stav pacienta hodnotíme ako GBS asociovaný s renal-cell karcinómom, pravdepodobne sa jedná o paraneoplastický prejav.

Terapie myasthenia gravis v České republice: data z registru MyReg

M. Horáková
Neuromuskulární centrum ERN, Neurologická klinika FN Brno

Národní registr pro pacienty s onemocněním myasthenia gravis byl založen v roce 2015. K únoru 2024 bylo do registru zařazeno 2 232 pacientů, z toho 1 848 v aktivním sledování, což odpovídá cca 70 % očekávaného počtu pacientů s myastenií v ČR. V roce 2017 začala nová éra biologické léčby pacientů s myastenií. Aktuálně je lékovými agenturami schváleno několik nových léků cílících na inhibici komplementu nebo neonatální Fc receptory a u řady dalších léků nyní běží klinické studie fáze 3. Oficiální doporučení k nasazení nové biologické léčby, tedy u kterých pacientů a hlavně kdy, zatím stále chybí. Cílem naší práce bylo popsat současné léčebné přístupy a analyzovat terapeutickou odpověď měřenou pomocí MG-ADL v různých léčebných režimech.
NM centrum FN Brno je členem European Reference Network for Neuromuscular Diseases – Project ID N° 870177.

Miller-Fisherov syndróm – kazuistika

S. Kaducová, B. Saková, G. Hajaš
Neurologická klinika FSVaZ UKF FN Nitra, Slovensko

Úvod: Guillain- Barré syndróm (GBS) je eponymum pre heterogénnu skupinu imunitne sprostredkovaných periférnych neuropatií. V typickom prípade sa prejavuje ascendentne prebiehajúcou chabou kvadruparézou s ľahkou senzorickou symptomatikou a autonómnymi príznakmi. Miller-Fisherov syndróm (MFS) je vzácne sa vyskytujúci variant GBS, ktorý charakterizuje triáda príznakov ataxia, oftalmoplégia a areflexia.
Kazuistika: 33-ročný pacient bez interného predchorobia, bol akútne prijatý pre deň trvajúcu diplopiu, instabilitu pri chôdzi. Objektívne pri príjme dominoval hrubý bilaterálny nystagmus, dysartria, bulbárny syndróm, chabá kvadruparéza s globálnou areflexiou, ťažká ataxia. Vstupné zobrazovacie vyšetrenia mozgu (CT, MR) boli bez ložiskových zmien. EMG vyšetrenie bolo v úvode nepriekazné. V likvore sme zistili pleocytózu s normoproteinorachiou. Uvažovali sme nad neuroinfekciou. Pre progresívne zhoršovanie klinického stavu, napriek antivirotickej a antibiotickej liečbe, sme indikovali podanie intravenóznych imunoglobulínov. Následne sme z likvoru obdržali signifikantnú pozitivitu antigangliozidových protilátok GQ1b v triede IgG. Klinický stav pacienta sa potom výrazne zlepšil.
Diskusia: Prezentujeme prípad Miller-Fisherovho syndrómu, ktorého klinické prejavy, EMG ani likvorový nález neboli spočiatku typické. Navyše bola prítomna sérologická pozitivita proti Borrelia Burgdorferi.
Záver: Veľmi dôležitá je včasná diagnóza GBS a jeho variantov, pretože skoré nasadenie účinnej terapie je rozhodujúcim faktorom priaznivej prognózy. V našom prípade, priebeh ochorenia MFS vyvrcholil na úrovni somnolencie, prechodnej imobility a ťažkého bulbárneho syndrómu, no pri špecifickej liečbe a rehabilitácii sa postupne zlepšil, s reziduálnou ľahkou symptomatológiou.

prolékaře.cz | 3.11.2026

MR vyšetření lumbálních paraspinálních svalů u pacientů s myotonickou dystrofií 2. typu

P. Krkoška[1,2], V. Kokošová[1,2], K. Matulová[2], D. Vlažná[1–3], M. Dostál[2,4], B. Adamová[1,2]

[1] *Neurologická klinika, ERN-EURO NMD centrum, FN Brno*

[2] *LF MU, Brno*

[3] *Rehabilitační oddělení, FN Brno*

[4] *Klinika radiologie a nukleární medicíny FN Brno*

Úvod: Myotonickou dystrofii 2. typu (MD2) je možno zařadit mezi axiální myopatie s výrazným postižením paraspinálních svalů jako součást širšího myopatického postižení. V naší předchozí studii jsme funkčním vyšetřením u pacientů s MD2 potvrdili významnou dysfunkci svalů trupu vč. lumbálních paraspinálních svalů (LPM). Cílem naší práce bylo zhodnotit MR LPM u pacientů s MD2 a zjistit, zda jsou přítomny morfologické změny, a to konkrétně zvýšená tuková infiltrace těchto svalů vyjádřená pomocí tukové frakce (fat fraction; FF), což je jeden z biomarkerů svalového postižení.

Metodika: Do studie bylo zařazeno celkem 90 zdravých kontrol a 37 pacientů s MD2. U obou skupin byla provedena MR LPM s využitím 6bodové Dixon gradient echo sekvence (mDixon Quant). Po manuální segmentaci LPM (m. erector spinae [ES] a m. multifidus [MF]) a kontrolního svalu (m. psoas [PS]) byla stanovena hodnota FF těchto svalů. Před další analýzou bylo nutné vybrat skupiny tak, aby se shodovaly v zastoupení pohlaví, věkem, BMI. Bylo vytvořeno celkem 35 párů (zdravý dobrovolník – pacient s MD2), pro párování bylo použito propensity skóre. Data byla statisticky vyhodnocena a stanoven rozdíl ve FF mezi oběma skupinami.

Výsledek: Pacienti s MD2 prokazovali statisticky signifikantně vyšší hodnoty FF LPM i m. psoas ve srovnání se zdravými kontrolami (medián FF pro ES 20,0 vs. 9,1 %, pro MF 25,9 vs. 15,9 %, pro PS 12,1 vs. 6,9 %) ($p < 0{,}001$).

Závěr: U pacientů s MD2 byla verifikována zvýšená tuková infiltrace LPM, což lze interpretovat jako průkaz svalového postižení. Tento nález je i v souladu s průkazem funkčního postižení těchto svalů. MR LPM u pacientů s MD2 se jeví jako slibná metoda k hodnocení postižení těchto svalů, což lze využít např. při plánování rehabilitačních programů nebo sledování dynamiky svalových změn (a tím progrese choroby) v čase.

Práce byla podpořena projektem institucionální podpory FN Brno MZ ČR – 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.

HyperCKémia (hyperkreatínkinazémia) – aktuálny stav problematiky

E. Kurča[1], P. Špalek[2]

[1] *Neurologická klinika JLF UK a UNM, Martin, Slovensko*

[2] *Neurologická klinika SZU a UNB, Bratislava-Ružino, Slovensko*

CK je enzým, ktorý katalyzuje syntézu kreatínfosfátu z kreatínu pri súčasnej premene ATP na ADP. Kreatínfosfát je energeticky bohatý celulárny rezervný substrát, ktorý je významne zastúpený v tkanivách s vysokým metabolickým obratom a teda aj v priečne pruhovanom kostrovom svalstve. Zvýšená hladina sérovej CK (CK-MM) môže signalizovať prítomnosť primárneho alebo sekundárneho svalového ochorenia (napr. rhabdomyolýza, svalové dystrofie, polymyozítida), ale aj tzv. neurogénnu etiológiu (napr. motor neurone disease, Kennedyho syndróm, MMN). Zvýšená CK môže byť aj dôsledkom nadmernej fyzickej záťaže, epileptických záchvatov, pomliaždenia svalstva väčšieho rozsahu, neuroleptického malígneho syndrómu, vybraných liekov a pod. V neposlednom rade môže byť hyperCKémia aj v skupine asymptomatických osôb a bez klinického významu. Kedy venovať zvýšenej hladine CK pozornosť? Kedy týchto pacientov podrobiť ďalším viac alebo menej extenzívnym diagnostickým vyšetreniam a v akých algoritmoch? Je CK vysoko užitočný a ekonomicky úplne nenáročný biomarker alebo sa jedná v dnešnej dobe už o skôr obsolentný parameter, ktorého význam zatienili iné laboratórne a paraklinické vyšetrenia? Autori podávajú vo svojom zdelení komplexný pohľad na hyperCKémiu.

Perkutánní endoskopická gastrostomie u pacientů s amyotrofickou laterální sklerózou

N. Lasotová[1,2], A. Betík[1,3], E. Vlčková[1,3]

[1] *Neuromuskulární centrum ERN, Neurologická klinika FN Brno*

[2] *Katedra speciální a inkluzivní pedagogiky, Pedagogická fakulta, MU Brno*

[3] *LF MU Brno*

Úvod: Amyotrofická laterální skleróza (ALS) je progresivní neurodegenerativní onemocnění, v jehož průběhu dochází u naprosté většiny pacientů k rozvoji bulbární symptomatiky, a to nejen u pacientů s bulbární formou onemocnění (kde se jedná o iniciální klinickou manifestaci), ale i u pacientů s formou spinální. U pacientů s pokročilou dysfagií je klíčovým krokem k zajištění dostatečné výživy zavedení perkutánní endoskopické gastrostomie (PEG), která výrazně zlepšuje kvalitu života pacientů a prodlužuje jejich přežití. Těžší dysartrii mohou pacienti řešit pomocí metod alternativní a augmentativní komunikace (AAK).

Cíl: Cílem práce bylo stanovení časového odstupu a tím i časové predikce zavedení PEG u pacientů s ALS od počátku klinické manifestace bulbární dysfunkce a srovnání s dobou do začátku využití AAK.

prolékaře.cz | 3.11.2026

Soubor a metodika: Byla hodnocena data 116 pacientů (66 mužů a 50 žen, průměrný věk 65,4 ± 11,9 roku) s diagnózou ALS prospektivně sledovaných v letech I/2013 – II/2023 na Neurologické klinice FN Brno. Soubor obsahoval 54 pacientů s bulbární formou onemocnění a 62 pacientů s formou. Pravidelná hodnocení schopnosti polykání probíhala objektivním vyšetřením polykání pomocí flexibilní endoskopie (FEES) v intervalu 3 měsíce. Na základě výsledků FEES bylo při progresi dysfagických obtíží indikováno zavedení PEG. Délka sledování jednotlivých pacientů v průběhu onemocnění byla výrazně variabilní od 1 až po 161 měsíců.
Výsledky: Ve sledovaném období byl PEG indikován u 54 pacientů (46,6 %), a to u 39 pacientů (33,6 %) s bulbární formou onemocnění a 15 pacientů (12,9 %) s formou spinální. Medián doby od prvních symptomů ALS do indikace PEG byl u pacientů s bulbární formou onemocnění 15 měsíců (nejdříve za 6 a nejpozději za 118 měsíců), u pacientů se spinální formou 30 měsíců od prvních příznaků onemocnění (nejdříve 8 a nejpozději 117 měsíců) a 11 měsíců od začátku rozvoje bulbárních symptomů. Doba do začátku využívání některé z metod AAK byla v průměru přibližně o měsíc delší. Medián doby zavedení PEG od jeho indikace činil 1 měsíc.
Závěr: Pravidelné sledování schopnosti polykání u pacientů s ALS umožňuje včasnou indikací zavedení PEG. Doba doby od rozvoje prvních bulbárních příznaků do indikace PEG je podobná u pacientů s bulbární a spinální formou onemocnění a pohybuje se nejčastěji kolem 12 měsíců, patrný je však široký rozptyl mezi jednotlivými pacienty. V krátké návaznosti na zavedení PEG pacienti začínají následně využívat i metody AAK. Pozitivním výstupem je rychlé zavedení PEG od okamžiku jeho indikace.
Práce byla podpořena projektem institucionální podpory FN Brno MZ ČR – RVO (FNBr – 65269705) a projektem specifického výzkumu č. MUNI/A/1525/2023. Autoři pracují v rámci centra European Reference Network for Neuromuscular Diseases - Project ID N° 870177.

Diagnostika ochorení spojených s tandemovými opakovaniami v ére genomických analýz

I. Lojová, M. Kucharík, A. Baláž, K. Kvapilová, O. Brzoň, M. Kašný, J. Budiš, T. Szemes, P. Kvapil, J. Radvánszky
Ústav klinického a translačného výskumu, Biomedicínske centrum SAV, Bratislava, Slovensko

Úvod: Tandemové opakovania (TRs) v genóme sa spájajú s mnohými klinickými fenotypmi neurologických a neuromuskulárnych ochorení. Klinická a molekulárna diagnostika je však sťažená kvôli komplexite symptómov a ich molekulárnych základov. Genomické analýzy založené na masívne paralelnom sekvenovaní (MPS) môžu výrazne zlepšiť diagnostiku týchto ochorení v blízkej budúcnosti.
Metodika: Možnosti a limitácie MPS prístupov sme študovali na dátach pochádzajúcich z celogenómového sekvenovania (WGS). Genotypizáciu TR motívov sme uskutočnili prostredníctvom bioinformatického nástroja Dante. Overovacie analýzy sme uskutočnili pomocou klasickej PCR a repeat-primed PCR.
Výsledky: Podľa našich výsledkov je možné identifikovať a stanoviť veľkosť väčšiny alel bežnej populácie (ktoré nepresahujú limit druhogeneračných krátkych čítaní), prítomnosť expanzií, prípadne aj očakávaných a neočakávaných sekvenčných prerušení. Je však potrebné charakterizovať a riešiť mnoho špecifických problémov a výziev, ktoré vyžadujú špecializované prístupy na hodnotenie výsledkov analýz.
Diskuse: Definovali sme viacero výziev v rámci charakterizácie TR motívov pomocou MPS. Medzi hlavné limitácie patria: 1) výber vhodného MPS testu; 2) správna identifikácia a definovanie klinicky relevantných TR motívov; 3) presná genotypizácia a charakterizácia alel týchto motívov; 4) správne reportovanie a interpretácia výsledkov.
Závěr: Postupné zavedenie hodnotenia TR motívov do rutinnej laboratórnej DNA diagnostiky, vykonávanej pomocou MPS, má potenciál rozšíriť diferenciálno-diagnostické možnosti mnohých neuromuskulárnych ochorení.
Finančná podpora: VEGA_2/0146/23, VEGA_2/0114/24, DoktoGrant BMC SAV APP0509.

Vysoko aktívna forma generalizovanej myasténie gravis – ako postupovať?

I. Martinka
Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, Neurologická klinika UNB a SZU, Univerzitná nemocnica Bratislava – Ružinov, Slovensko

Myasténia gravis (MG) je autoimunitné ochorenie vyvolané autoprotilátkami poškodzujúcimi rôzne štruktúry postsynaptickej časti neuromuskulárnej junkcie (NMJ), v dôsledku čoho dochádza k postsynaptickej poruche neuromuskulárnej transmisie. Súčasná konvenčná liečba generalizovanej MG (inhibítory acetylcholínesterázy, kortikoidy, nesteroidné imunosupresíva) má rôzne úskalia – neskorší nástup účinku niektorých preparátov, výskyt nežiaducich účinkov (NÚ) limitujúcich samotnú liečbu ako aj kvalitu života pacienta, nedostatočná účinnosť konvenčnej imunoterapie u menšej časti pacientov (10–15 %).
Závažným terapeutickým problémom je vysoko aktívna forma generalizovanej MG (vrátane refraktérnej MG). Cieľom našej prednášky je uviesť najnovšie odporúčania ako postupovať v liečbe vysoko aktívnej generalizovanej MG a skúsenosti z reálnej praxe (real word experiences; RWE).

Literatúra

Mahic M, Bozorg A, DeCourcy J et al. Physician- and patient-reported perspectives on myasthenia gravis in Europe: a real-world survey. Orphanet J Rare Dis 2023; 18(1): 169.
Frangiamore R, Rinaldi E, Vanoli F et al. Efgartigimod in generalized myasthenia gravis: a real-life experience at a national reference center. Eur J Neurol 2024: e16189
Wiendl H, Abicht A, Chan A et al. Guideline for the management of myasthenic syndromes. Ther Adv Neurol Disord 2023; 16: 17562864231213240

prolékaře.cz | 3.11.2026

Bialelické patogenní varianty v genu *SORD* jako častá příčina příčina autozomálně recesívní hereditární axonální neuropatie a její potenciální léčba

R. Mazanec[1], P. Laššuthová[2], K. Prášil[1], P. Seeman[2]

[1] *Neuromuskulární centrum ERN NMD, Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha*

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

Bialelické varianty v genu *SORD* jsou jednou z nejčastějších příčin autozomálně recesivně dědičné hereditární neuropatie Charcot Marie Tooth typ 2L nebo distální hereditární motorické neuropatie (dHMN). V ČR bylo dosud odhaleno 18 pacientů s bialelickými patogenními nebo pravděpodobně patogenními variantami v genu *SORD*.

Gen *SORD* se nachází na 15. chromozomu a kóduje enzym sorbitoldehydrogenázu. Tento enzym hraje klíčovou roli v polyolové degradaci glukózy, neboť zajišťuje přeměnu sorbitolu na fruktózu. Při snížené nebo chybějící aktivitě tohoto enzymu dochází ke kumulaci sorbitolu v mnoha tkáních, vč. periferních nervů, což vede k jejich degeneraci.

V ČR u 18 pacientů onemocnění postihuje přibližně stejně muže i ženy, první příznaky se manifestují ve věku 12–30 let především slabostí a atrofiemi distálních svalů dolních končetin (100 %) a později deformitami nohou pes cavus (87 %) a areflexií či hyporeflexií L/S2 (100 %). Na horních končetinách distální slabostí a atrofiemi na rukách (50 %), hyporeflexií či areflexií C5/8 (100 %) a tremorem prstů (15 %). Porucha čití zahrnuje pallhypestézii (90 %), taktilní hypestézii (25 %). Pacienti jsou schopni samostatné chůze bez opory i ve věku > 50 let.

Genotyp u českých pacientů je u většiny stejný a byly nalezeny pouze 2 patogenní varianty a to nejčastěji c.757del, která je u všech dosud nalezených českých pacientů aspoň na jedné z alel a u většiny na obou. Většina pacientů jsou tedy homozygoti c.757del/c.757del (9/16) a menší část složení heterozygoti c.757del/c.458C>A (5/16).

Zkušební léčba SORD asociované hereditární neuropatie je nyní ve 3.fázi klinického testování (INSPIRE studie) s preparátem AT007 (govorestat). Govorestat je inhibitor aldosoreduktázy a je podáván jako perorální sirup. Tento enzym zajišťuje konverzi glukózy na sorbitol a jeho inhibice významně snižuje koncentraci sorbitolu v krvi i ve tkáních, vč. periferních nervů. INSPIRE studie je mezinárodní, multicentrická, randomizovaná, dvojitě slepá a placebem kontrolovaná. Aktuálně je v této studii zařazeno 55 pacientů mladších 55 let, vč. 7 českých. Délka trvání studie je 2 roky s možností navázat fází OLE (open label extension). Studie hodnotí farmakodynamiku a klinickou účinnost. Primární cíl farmakodynamiky je redukce hladiny sorbitolu v krvi po 3 měsících léčby a hodnocení klinické účinnosti zahrnuje zlepšení rychlosti chůze na 10 metrů, změny CMT FOM škály o 1 bod a změnu objemu svalu bérce dle MR svalů. Na konferenci budou prezentované veřejně dostupné výsledky interim analýzy po 12 měsících léčby (https://appliedtherapeutics.gcs-web.com/news-releases/news-release-details/applied-therapeutics-announces-positive-results-12-month-interim).

Long-term safety, tolerability, and efficacy of subcutaneous efgartigimod PH20 in patients with generalized myasthenia gravis: interim results of the ADAPT-SC+ study

J. F. Howard[1], G. Li, T. Vu, D. Korobko, M. Smilowski, K. Banaszkiewicz, F. Rocca[2], L. Liu, S. Steeland, J. Noukens, B. Van Hoorick, J. Podhorna, Y. Li, K. Utsugisawa, F. Sacca, H. Wiendl, J. L. De Bleecker, R. Mantegazza, ADAPT-SC Study Group

[1] *Department of Neurology, The University of North Carolina at Chapel Hill, Chapel Hill, North Carolina, USA*

[2] *Argenx, Ghent, Belgium*

Introduction: In ADAPT-SC, subcutaneous (SC) efgartigimod PH20 (coformulated with recombinant human hyaluronidase PH20) 1.000 mg was shown to have noninferior total immunoglobulin G reduction to intravenous efgartigimod (approved in US, Japan, and EU) resulting in similar clinical improvement in patients with generalized myasthenia gravis (gMG). Patients completing ADAPT-SC, or enrolled in ADAPT+, were eligible for ADAPT-SC+ open-label extension study. Here we report the long-term safety, tolerability, and efficacy of efgartigimod PH20 SC in patients with gMG enrolled in ADAPT-SC+.

Methodology: Efgartigimod PH20 SC 1.000 mg was administered in cycles of 4 once-weekly injections. Subsequent cycles were initiated ≥ 28 days from the last dose based on clinical evaluation. Efficacy was assessed utilizing the Myasthenia Gravis Activities of Daily Living (MG-ADL) scale.

Results: As of March 2022, 164 participants received ≥1 efgartigimod PH20 SC dose. Patients received ~3 cycles over a mean study duration of 170 (SD:59) days (72 patient-years observation). Adverse events were predominantly mild/moderate; most frequent were injection-site erythema (25.6%), headache (15.2%), and COVID-19 (11.6%). All injection-site reactions were mild/moderate without requiring treatment discontinuation. The majority occurred within 24 hours and resolved spontaneously. Incidence decreased with subsequent cycles. Two deaths were reported: metastatic renal cancer and COVID-19; neither deemed efgartigimod-related per investigator. Improvement from cycle baseline in MG-ADL total score (mean [SE] improvement at week 4: –4.0 [0.25]) was observed in cycle 1, with consistent and repeatable improvements seen in subsequent cycles. Speed of onset, magnitude, and repeatability of improvements in MG-ADL were similar to those with efgartigimod IV during ADAPT/ADAPT+.

Conclusions: Results suggest multiple cycles of efgartigimod PH20 SC were well tolerated, with no safety concerns identified. Observed safety/efficacy profile was consistent with efgartigimod IV.

prolékaře.cz | 3.11.2026

Cesta za diagnózou aneb pod svícnem je tma?

O. Parmová, M. Sládečková
Neuromuskulární centrum ERN, FN Brno

Spinální muskulární atrofie (SMA) je dědičné progresivní neurodegenerativní onemocnění způsobené mutací genu *SMN1* (survival motor neuron 1) jež vede k degenerací alfa motoneuronů míchy s následnou progredující atrofii svalů a svalovou slabosti. Vzhledem ke klinické podobnosti SMA s jinými neuromuskulárními chorobami a s ohledem na nové terapeutické možnosti je nutné pečlivé stanovení diagnózy s povědomím této jednotky u všech pacientů s dosud neobjasněnou etiologii nervosvalového onemocnění. Před možností kauzální terapie byli pacienti se spinální muskulární atrofií obvykle dispenzarizováni mimo nervosvalová centra, a tak je možné, že někteří pacienti se SMA jsou stále v péči ambulantních neurologů a praktických lékařů. Povědomí o chorobě a včasná diagnóza pacienta se SMA jsou klíčem k přístupu k terapiím, které mohou změnit průběh onemocnění.
European Reference Network for Neuromuscular Diseases – Project ID N° 870177.

Využití ortopedických pomůcek u pacientů s neuromuskulárním onemocněním a možná spolupráce s fyzioterapeutem při jejich výběru

M. Sládečková[1–3], E. Vlčková[2,3], L. Baťalík[1,3]
[1] *Rehabilitační oddělení, FN Brno*
[2] *ERN-EURO NMD centrum, Neurologická klinika FN Brno,*
[3] *LF MU Brno*

Svaly zaručují určitou mobilitu a stabilitu jednotlivých segmentů těla a umožňují tak celistvý pohyb, který je pro běžný život nepostradatelný. Při snížení svalové síly dochází k narušení mobility a stability a s tím související změně pohybového projevu pacienta. U pacientů s neuromuskulárním onemocněním dochází často k progredujícímu svalovému oslabení a omezení přirozené hybnosti, zhoršení kvality chůze a rovnováhy a často i k omezení vykonávání běžných denních činností.
Užití vhodných ortopedických pomůcek zlepšuje mobilitu pacienta, optimalizuje svalovou souhru, zvyšuje míru nezávislosti pacienta a zlepšuje kvalitu jeho života. Pomůcky umožňují nastavení určitých segmentů těla do vhodných poloh (a podílejí se na korekci případných deformit), zajišťují stabilitu, zamezují vzniku kontraktur a tím udržují flexibilitu. Ortopedické pomůcky se dělí na trupové a končetinové, v každé z obou skupin je k dispozici široké spektrum možností.
Výběr správné pomůcky významně usnadní funkční vyšetření pacienta, které může poskytnout fyzioterapeut. Vyšetření zahrnuje zhodnocení svalové síly a rozsahu pohybu, motorické a senzorické funkce, posturální funkce, zhodnocení chůze a vyšetření dechových funkcí. Při výběru pomůcky hraje důležitou roli i životní styl pacienta, sociální a pracovní aspekty a prognóza onemocnění. Na základě tohoto podrobného vyšetření je schopen fyzioterapeut doporučit optimální ortopedickou pomůcku, umožňující nejefektivnější kompenzaci pacientova deficitu a přizpůsobenou jeho potřebám. Multidisciplinární přístup tak umožňuje optimalizovat a individualizovat terapii vč. výběru ortopedických pomůcek v souladu s potřebami konkrétního pacienta.
Podpořeno projektem institucionální podpory FN Brno MZ ČR – RVO (FNBr – 65269705). Dvě autorky pracují v centru European Reference Network for Neuromuscular Diseases – Project ID N° 870177.

Hereditárna spastická paraparéza alebo amyotrofická laterálna skleróza – fenotypová variabilita asociovaná s génom *SPG7*

P. Stretavská[1], M. Turčanová Koprušáková[2], L. Šlachtová[3], M. Giertlová[1], P. Drenčáková[1], P. Jungová[4], I. Martinka[5], J. Mihalov[6]
[1] *Ambulancia lekárskej genetiky, Unilabs Slovensko s.r.o., Slovensko*
[2] *Neurologická klinika, JLF UK a UNM v Martine, Slovensko*
[3] *Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze*
[4] *Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky, ÚNB Bratislava, Slovensko*
[5] *Centrum pre neuromuskulárne ochorenia,ÚNB, Bratislava, Slovensko*
[6] *Fakultná nemocnica s poliklinikou J. A. Reimana Prešov, Slovensko*

Cieľ: Poukázať na zložitý vzťah medzi génom SPG7, patogenézou a variabilným klinickým fenotypom v podobe hereditárnej spastickej paraplégie (HSP) alebo amyotrofickej laterálnej sklerózy (ALS).
Kazuistiky: Prezentujeme kazuistiky 4 pacientov, u ktorých sme molekulárne genetickým vyšetrením zistili varianty v géne *SPG7* s klinickým obrazom MND-ALS alebo hereditárnej spastickej paraparézy a ataxie. Prvý pacient mal klinický obraz spastickej paraparézy, ataxie a poruchy okulomotoriky. Kondukčné štúdie a ihlová elektromyografia bola bez známok poškodenia periférneho nervového systému. Vyšetrenie MR mozgu zobrazilo mnohopočetné lézie v bielej hmote. U pacienta boli zistené dva patogénne varianty v géne *SPG7* v heterozygotnom stave (zložený heterozygot pre

prolékaře.cz | 3.11.2026

varianty c.1529C>T p.(Ala510Val) a c.1552+1G>T). Uvedený nález je kauzálny pre spastickú paraparézu typ 7. Druhý pacient (súrodenec 1. pacienta) mal v úvode ťažkosti v zmysle slabosti dolných končatín, s následnou progresiou do cerebelárnej ataxie. U pacienta boli potvrdené dva patogénne varianty v géne SPG7 ako aj u súrodenca. Tretí pacient bol od detstva sledovaný pre epileptické záchvaty. V dospelom veku došlo u pacienta k rozvoju progredujúcej zmiešanej kvadruparézy s asymetrickým začiatkom na ľavej dolnej končatine, s postupne progredujúcou slabosťou, fascikuláciami a hypotrofiami svalov, dysartriou, dysfágiou charakteru MND/ALS. Klinický a EMG nález spĺňal El Escorial kritériá pre definitívnu formu ALS s progresiou v čase. Genetickým vyšetrením bol u pacienta zistený pravdepodobný patogénny variant c.1045G>A v heterozygotnom stave v géne *SPG7*. Štvrtý pacient mal klinický obraz zmiešanej kvadruparézy s dysfágiou, dysartriou a progredujúcou svalovou slabosťou. Klinický a EMG nález spĺňal kritériá pre ochorenie motoneurónu typu ALS. MR mozgu zobrazilo známky centrálnej pontínnej a extrapontínnej myelinolýzy. U pacienta bol zistený pravdepodobný patogénny variant c.2062C>T v heterozygotnom stave v géne *SPG7*.

Diskusia: Gén *SPG7*, kóduje paraplegín, mitochondriálnu metaloproteázu, ktorá sa podieľa na kontrole kvality proteínov a mitochondriálnej funkcii. Varianty v géne *SPG7* v homozygotnom alebo zloženom heterozygotnom stave sa spájajú s hereditárnou spastickou paraplégiou. Varianty v heterozygotnom stave sa naopak spájajú s amyotrofickou laterálnou sklerózou (ALS). Napriek odlišným klinickým znakom HSP a ALS sa objavujú dôkazy, ktoré naznačujú genetické a patologické prekrývanie týchto dvoch neurodegeneratívnych porúch, najmä prostredníctvom účasti génu SPG7.

Záver: Molekulárne genetický prienik v géne *SPG7* poukazuje na jeho kľúčovú úlohu pri udržiavaní integrity a funkcie neurónov. Zatiaľ čo HSP postihuje predovšetkým kortikospinálny trakt, čo vedie k progresívnej spasticite a slabosti dolných končatín, ALS je charakterizovaná degeneráciou horných a dolných motorických neurónov, čo vedie k svalovej slabosti, atrofii ale taktiež k spasticite. Na začiatku ochorenia môže byť klinický obraz nejednoznačný. Chceme zdôrazniť dôležitosť genetickej konzultácie a testovania u pacientov s nejednoznačnými klinickými prejavmi u neurodegeneratívnych ochorení. Genetické testovanie a pochopenie genetických väzieb medzi HSP a ALS sprostredkovaných SPG7 je nevyhnutné pre budúce objasnenie spoločných molekulárnych mechanizmov a identifikáciu potenciálnych terapeutických cieľov pre obe ochorenia.

Genetika a epidemiologie onemocnění motorického neuronu v české a slovenské populaci

L. Šlachtová, M. Khazaal, N.S. Kara, M. Janků, J. Jarkovský, A. Zouharová et al.
Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. LF UK a VFN v Praze

Onemocnění motorického neuronu je skupina neurodegenerativních či neuromuskulárních poruch jejichž největší procento připadá na amyotrofickou laterální sklerózu (ALS). ALS je progresivní a fatální onemocnění motorických neuronů mozku a míchy, vedoucí k postupné atrofii a paralýze. V přednášce budou prezentována epidemiologická data, získaná retrospektivním 10letým sledováním souboru 4 583 pacientů s MND. Druhá část bude věnována genetické charakteristice pacientů s amyotrofickou laterální sklerózou na souboru 250 pacientů s defekty v kauzálních genech pro ALS (c9orf72, SOD1, TARDBP, FUS). Dle našich výsledků je nejčastěji zastoupená patogenní varianta c9orf72, s frekvencí odpovídající Evropské populaci. Tato varianta je také nejčastější genetickou příčinou u pacientů se sporadickou ALS. Dalším nejčastěji se vyskytujícím genetickým defektem jsou patogenní varianty v genu *SOD1*, které jsou zastoupeny jak u pacientů s familiární formou onemocnění, tak se sporadickou formou. Genetická data jsme porovnali s fenotypovými projevy onemocnění jako jsou věk nástupu, místo nástupu atd, a zasadili do kontextu dosavadních poznatků o onemocnění a z nich vyplývajících doporučení pro klinickou praxi. Tato studie je první genetickou a populační studií v našich zeměpisných šířkách a poskytuje cenná data pro klinické studie a potenciální genové terapie.

Podpořeno: PRIMUS UK 21/MED012 a OP JAK.

Myastenická kríza – základné princípy imunoterapie a intenzivistického manažmentu

P. Špalek[1], E. Kurča[2]
[1] *Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, Neurologická klinika SZU a UNB, Univerzitná nemocnica Bratislava – Ružinov, Slovensko*
[2] *Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, Neurologická klinika JLF UK a UNM, Martin, Slovensko*

Myastenická kríza (MK) je život ohrozujúca manifestácia myasténie gravis (MG), definovaná respiračnou insuficienciou vyžadujúcou použitie invazívnej alebo neinvazívnej ventilácie. MK je dôsledkom slabosti respiračného svalstva, aj bulbárnej slabosti s kolapsom horných dýchacích ciest. MK vzniká cca u 5 % pac. Pred érou imunosupresívnou (IS) liečby a imunoterapie vznikala u 50–60 % pac. MK vzniká obvykle v prvých 2–3 r. MG. Neskoré určenie správnej dg. MG a neskorá ordinácia IS liečby patria k častým príčinam vzniku MK. Na vzniku MK sa ako trigery spolupodieľajú respiračné infekty. Väčšina MK nevzniká akútne, čo poskytuje možnosť preventívnych terapeutických zásahov.

Hroziacia myastenická kríza sa prejavuje bulbárnymi príznakmi a zhoršovaním respiračných funkcií. Nutná je hospitalizácia na JIS, sledovanie myastenickej symptomatológie a stavu vitálnych funkcií. V liečbe preferujeme pred PE intervenčnú imunoterapiu IVIG-om pre priamy účinok do autoimunitných mechanizmov MG a priaznivý bezpečnostný profil. Základom liečby hroziacej MK je súčasná ordinácia kombinovanej IS liečby v účinných dávkach.

Rozvinutá myastenická kríza. Pri vzniku je rozhodujúci stupeň postihnutia diafragmy a ostatných respiračných svalov, aj mechanické obmedzovanie ventilácie v dôsledku slabosti orofaryngeáneho svalstva, v dôsledku stridoru pri slabosti hlasiviek a z nedostatočného clearence bronchiálnej sekrécie. Liečba respiračného zlyhávania. U pac. ktorí nemajú výraznú hyperkapniu, môže byť dostačujúca podporná ventilácia (BiPAP). U pac. s výraznou hyperkapniou a nedostatočne účinnou podpornou ventiláciou je indikovaná mechanická ventilácia. Ak sa očakáva krátke trvanie mechanickej

prolékaře.cz | 3.11.2026

ventilácie, môže sa preferovať orotracheálna intubácia. Pri predpoklade dlhšieho trvania UPV je indikovaná tracheostómia, ktorá zabezpečuje pre dýchacie cesty lepší komfort. Ak je prítomná bulbárna symptomatológia, intubácia a nazogastrická sonda zabraňujú vzniku aspiračnej pneumónie. Pri krízovom zvládaní rozvinutej MK efekt IVIG-u je obmedzený na dobu 3–6 týždňov, preto zásadný terapeutický význam má súčasná ordinácia kombinovanej IS liečby. Letalita pac. s MK vďaka imunoterapii a intenzivistickej liečbe klesla pod 5 %, ovplyvňuje ju vysoký vek a komorbidita.

Prvé skúsenosti s génovou terapiou u pacientky s potvrdenou mutáciou v géne *SOD1* v SR

M. Turčanová Koprušáková[1], E. Kurča[1], K. Šveda[1], P. Jungová[2], N. Žilka[3], J. Hanes[3]

[1] *Neurologická klinika JLF UK a UNM, Martin, Slovensko*

[2] *Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UNB, Oddelenie molekulovej a biochemickej genetiky, Nemocnica Staré mesto, Bratislava, Slovensko*

[3] *Neuroimunologický ústav SAV, Bratislava, Slovensko*

Úvod: Amyotrofická laterálna skleróza (ALS) predstavuje závažné neurodegeneratívne ochorenie charakterizované postupnou stratou horného a dolného motoneurónu s infaustnou prognózou. Ochorenie prebieha v 90 % prípadov ako sporadická forma, cca v 10 % môže ísť o genetickú formu ochorenia, a to aj u osôb bez známej rodinnej anamnézy. Od roku 1990 bolo popísaných viac ako 40 génov asociovaných s ALS, pričom medzi najčastejšie patria mutácie v géne *C9orf72, SOD1, TDP a FUS*. Mutácia v *SOD1* géne sa vyskytuje asi u 3,5 % všetkých pacientov s ALS, pričom pri familiárnom výskyte ochorenia u 12 % a pri sporadickom výskyte u 2 % pacientov. Významný posun v liečbe pacientov s ALS nastal v apríli 2023, kedy americký úrad pre kontrolu liečiv (FDA) schválil tofersen ako prvý liek vyvinutý pre pacientov so zriedkavou formou ALS spôsobenou mutáciami v géne *SOD1*. Tofersen je antisense oligonukleotid, ktorý naviazaním na messengerovú RNA (mRNA) SOD1 znižuje syntézu toxického proteínu SOD1. Táto indikácia bola schválená na základe zníženia plazmatického neurofilamentového ľahkého reťazca (NfL) pozorovaného u liečených pacientov.
Kazuistika: Uvádzame prípad 68 ročnej pacientky, ktorá bola v auguste 2023 ako prvá na Slovensku zaradená do programu včasného podávania liečby tofersenom intratekálne. Pacientke bola stanovená diagnóza definitívnej formy ALS na základe klinického obrazu, progredujúceho priebehu a elektrofyziologického nálezu v decembri 2022 a bola jej doporučená liečba riluzolom. Pre pozitívny výskyt ochorenia v rodine (otec a brat) bolo realizované genetické vyšetrenie, ktoré potvrdilo pravdepodobne patogénny variant c.10A>G, p.Lys4Glu v heterozygotnom stave v géne SOD1. U pacientky popisujeme klinický priebeh ochorenia pred a po zaradení do liečby, výskyt nežiadúcich účinkov a zároveň monitorujeme hladinu neurofilamentov (Nfl) v sére a SOD1 proteínu v CSF počas podávania liečby.
Záver: Z doterajšieho sledovania možno konštatovať, že počas podávania liečby došlo u pacientky k poklesu hladiny Nfl v plazme a zároveň k spomaleniu progresie ochorenia. Meranie koncentrácie proteínu SOD1 v mozgovomiechovom moku (CSF) a plazmatického neurofilamentového ľahkého reťazca (NfL), markera axonálneho poškodenia, sa ukazuje ako sľubné pri sledovaní priebehu a určovaní progresie ochorenia. S nástupom génovej terapie je potrebné definovanie prirodzeného priebehu ALS pri jednotlivých variantoch v géne SOD1za účelom hodnotenia klinického priebehu ochorenia ALS a hodnotenia efektu liečby.

Subakutní senzorická neuronopatie

J. Vejskal[1,2], P. Potužník[1,2], T. Božovský[1]

[1] *Neurologická Klinika, FN Plzeň*

[2] *Lékařská fakulta v Plzni Univerzity Karlovy v Praze*

Subakutní senzorická neuronopatie, nazývaná také jako senzorická ganglionopatie, je autoimunitní onemocnění obvykle paraneoplastického původu postihující senzitivní míšní ganglia a projevující se subakutním rozvojem senzitivního zpravidla asymetrického postižení s poruchou všech modalit, zejména pak s neuropatickými bolestmi a těžkou senzitivní ataxií. Onemocnění může progredovat do překryvné varianty s paraneoplastickou encefalomyelitidou. Diagnosticky zjišťujeme v kondukčních studiích výrazné snížení až nevýbavnost senzitivních akčních potenciálů bez současného motorického postižení, dále ve většině případů projevy chronického zánětu v mozkomíšním moku a serologicky pozitivitu paraneoplastických protilátek, zejména anti-Hu nebo anti-CRMP5. Onemocnění je ve většině případů asocióváno s nádorovým onemocněním, a to nejčastěji s malobuněčným karcinomem plic, méně často pak s karcinomem prsu, ovaria, prostaty, tlustého střeva nebo lymfomem. Neuronopatie diagnóze malignity často předchází, je tedy nutný pečlivý onkologický screening. Léčba spočívá v kombinaci onkologické a imunosupresivní/imunomodulační léčby, efekt však bývá nevelký. V přednášce prezentujeme kazuistiku pacientky s tímto onemocněním vč. videozáznamu.

prolékaře.cz | 3.11.2026

Hereditárna transtyretínová amyloidóza (hATTR) s kombinovaným postihnutím myokardu a nervového systému – kazuistika

J. Veverka[1], V. Otrubová[1], M. Danková[2], E. Goncalvesová[2], I. Martinka[1]

[1] *Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, Neurologická klinika SZU a UNB – Ružinov, Bratislava, Slovensko*

[2] *Kardiologická klinika LF UK a NÚSCH, Národný ústav srdcových a cievnych chorôb, a.s., Bratislava, Slovensko*

Úvod: Hereditárna transtyretínová familiárna amyloidóza (hATTR) je autozomálne dominantne dedičné multisystémové ochorenie spôsobené ukladaním amyloidu tvoreného mutovaným transtyretínom (TTR) do rôznych tkanív – periférne nervy, myokard, centrálny nervový systém, oko, obličky.

Kazuistika: 70-ročná pacientka, od roku 2021 začala mať v noci kàče v stehnách. Schudla vyše 22 kg bez vysvetľujúcej príčiny. Udávala aj progreduúce ťažkosti s dýchaním, ktoré sa lepšili pri užívaní diuretík. Súčasne bola vyšetrovaná v našej neuromuskulárnej ambulancii aj na Kardiologickej klinike NÚSCH. EMG vyšetrením sa zistila axonálna senzimotorická polyneuropatia ľahkého stupňa a syndróm karpálneho tunela ťažkého stupňa. ECHO vyšetrením srdca sa zistila hypertrofická kardiomyopatia (KMP). S podozrením na amyloidovú KMP bola realizovaná scintigrafia s masívnym vychytávaním technéciom značeného rádiofarmaka v myokarde (Perugini 3). Bolo realizované molekulárno-genetické vyšetrenie TTR génu, potvrdila sa patogénna amyloidogénna mutácia c.148G>A v heterozygotnom stave. Zároveň sa v tom istom čase potvrdila rovnaká patogénna mutácia aj u pacientkinej sestry, bratranca a troch sesterníc.

Vzhľadom na súčasnú polyneuropatiu a kardiomyopatiu bola pacientke indikovaná liečba tafamidisom v dávke 61 mg, ktorý je schválený v liečbe transtyretínovej kardiomyopatie. Pri symptomatickej a kauzálnej liečbe došlo k stabilizácii stavu a zmierneniu prejavov srdcového zlyhávania.

Záver: Súčasné postihnutie myokardu a periférneho nervového systému sa môže v rámcii hATTR vyskytovať, v populácii slovenských pacientov sme zatiaľ klinicky manifestnú kardiomyopatiu a polyneuropatiu nezaznamenali.

Amyotrofická laterální skleróza asociovaná s mutacemi v SOD1 genu

E. Vlčková

Neuromuskulární centrum ERN, Neurologická klinika LF MU a FN Brno

Gen pro superoxiddismutázu (*SOD1*) je jedním z nejvýznamnějších genů asociovaných s rozvojem amyotrofické laterální sklerózy (ALS). Superoxiddismutáza je enzym s antioxidačním působením (přeměňuje volný kyslíkový radikál v reakci s vodou na molekulární kyslík a peroxid vodíku). Pacienti s mutacemi v tomto genu představují v různých souborech přibližně 12–23 % pacientů s familiárním výskytem ALS a asi 1–3 % pacientů se sporadickým výskytem tohoto onemocnění. U familiárních forem ALS je dědičnost obvykle dominantní, vzácně může jít i o recesivní typ dědičnosti, pro který je typický závažnější klinický fenotyp. U sporadických forem jde obvykle o de novo mutace. Penetrance narůstá s věkem, v 85 letech je přibližně 85 %, jiné zdroje uvádějí 90% penetranci ve věku 70 let (vzácně proto může onemocnění v rodokmenu přeskakovat některou generaci právě v důsledku neúplné penetrance). Začátek obtíží je obvykle ve středním věku (průměrně ve 46 letech). Z genetického hlediska bylo dosud identifikováno více než 200 mutací tohoto genu, z toho 55 pravděpodobně patogenních. Klinický fenotyp záleží na typu mutace a vykazuje poměrně značnou variabilitu dokonce i v rámci jedné rodiny sdílejících identickou mutaci. Průměrné přežití je průměru podobné jako u non-SOD1 asociovaných ALS a pohybuje se mezi 3,5 a 5,6 lety, velmi však záleží na typu mutace (některé jsou typicky pomalu progresivní, jiné naopak způsobují rychle progredující formy onemocnění). Obecně mají pacienti s mutacemi *SOD1* obvykle predominantní či dokonce výhradní postižení dolního motoneuronu a naopak jen nevýrazné (či zcela chybějící) známky postižení motoneuronu horního. Familiární formy začínají nejčastěji monomelickou svalovou slabostí. Bulbární začátek onemocnění je velmi neobvyklý, stejně jako kognitivní poruchy (ty jsou daleko méně časté než u non-SOD1 asociovaných ALS a byly dosud popsány jen u několika málo mutací *SOD1*). Některé mutace vedou současně k rozvoji senzitivní neuropatie či sfinkterové (močové) dysfunkce, tedy k projevům, které k ALS běžně nepatří. Diagnostika ALS jako takové je založena na klinickém a elektromyografickém vyšetření, průkaz mutace *SOD1* je pak pochopitelně otázkou vyšetření genetického.

European Reference Network for Neuromuscular Diseases – Project ID N° 870177.

Prognostické faktory u pacientů s amyotrofickou laterální sklerózou

E. Vlčková, A. Betík, L. Joppeková

Neuromuskulární centrum ERN, Neurologická klinika LF MU a FN Brno

Otázka pravděpodobného průběhu onemocnění a očekávané doby dožití patří k nejčastějším dotazům pacientů s nově diagnostikovanou amyotrofickou laterální sklerózou (ALS) i jejich blízkých. U většiny pacientů se doba přežití od stanovení diagnózy pohybuje mezi 2 a 5 lety, asi 5 % pacientů však přežívá 10 let či déle.

Mezi faktory poukazující na nepříznivý průběh onemocnění a kratší očekávanou dobu dožití patří zejména nízká funkční vitální kapacita (FVC), vyšší věk v době začátku obtíží či přítomnost frontotemporální demence. Jasným prediktorem je také forma onemocnění: signifikantně kratší dožití je asociované s bulbárním či respiračním začátkem onemocnění. Naopak významně delší očekávané přežití vykazují formy s izolovaným postižením

prolékaře.cz | 3.11.2026

centrálního či periferního motoneuronu. Významným prediktorem je také rychlost progrese, kterou reflektuje m.j. doba od začátku obtíží do stanovení diagnózy. Podobný význam má i rychlost progrese ALSFRS-R škály či spolehlivost stanovení diagnózy ALS dle revidovaných ElEscorial kritérií. Velmi významným faktorem ovlivňujícím přežití je také genetické pozadí pacienta: průkaz expanze v genu C9Orf72 je asociován s kratším přežitím pacientů. Naopak pacienti s mutací v SOD1 genu vykazují (i přes značnou fenotypovou variabilitu) významně delší přežití i dobu do nutnosti zahájení umělé plicní ventilace. Všechny výše zmíněné faktory jsou součástí recentně publikovaného modelu přežití (survival model) ENCALS (European Network to Cure ALS), který vychází z dat více než 11,5 tisíc pacientů a vykazuje vysokou spolehlivost predikce.
Mezi klíčové faktory určující délku přežití ALS pacientů patří pochopitelně také kvalita péče. Perkutánní endoskopická gastrostomie či neinvazivní i invazivní plicní ventilace umožňují signifikantně delší přežití pacientů.
Prediktivní význam pravděpodobně vykazují také některé laboratorní markery (zejména v mozkomíšním moku – neurofilamenta, poměr neutrofilů a lymfocytů), zobrazovací vyšetření či elekrofyziologické metody.
Práce byla podpořena projektem institucionální podpory FN Brno MZ ČR – RVO (FNBr – 65269705) a projektem specifického výzkumu č. MUNI/A/1525/2023.
Autoři pracují v rámci centra European Reference Network for Neuromuscular Diseases – Project ID N° 870177.

Nová kombinovaná léčba pozdní formy Pompeho nemoci, Výsledky studie PROPEL

S. Voháňka
Neuromuskulární centrum ERN, Neurologická klinika FN Brno

Pompeho nemoc je autosomálně recesívní dědičné metabolické onemocnění, jehož podkladem je deficit kyselé maltázy (glykogenóza typ II, OMIM 232300). Klinická manifestace záleží na míře reziduální aktivity tohoto klíčového enzymu. Při alespoň částečné aktivitě dochází k manifestaci až v dospělosti, hovoříme o „late-onset" Pompeho nemoci (LOPD), která postihuje dominantně kosterní svalstvo a má setrvale progresívní průběh. Novou naději pro nemocné představuje substituční léčba (ERT- enzyme replacement therapy), ta ale bohužel nezvrátí průběh choroby ani zcela nezastaví progresi. Hledají se proto cesty pro zvýšení účinnosti exogenně dodávané alfa glukosidázy. Jednou z nových cest je zvýšení účinnosti enzymu pomocí speciálních stabilizátorů. Tato léčebná strategie byla testována ve studii PROPEL (cipaglukosidáza alfa + stabilizátor miglustad). Prezentovány výsledky studie.
European Reference Network for Neuromuscular Diseases – Project ID N° 870177.

Přínos nastupující generace léčebných přípravků v terapii myasthenia gravis

S. Voháňka
Neuromuskulární centrum ERN, Neurologická klinika FN Brno

Myastenie gravis je závažné autoimunitní, protilátkami zprostředkované onemocnění se vzrůstající prevalencí (aktuálně až 39 osob/100 tis. obyvatel, Německo, USA). Moderní léčebné strategie se zaměřují především na inhibitory komplementu, potlačení protilátek cestou blokády FcRn receptoru a na strategie mířící proti subpopulacím B buněk. První dvě cesty se již ukázaly jako efektivní a jejich účinnost a bezpečnost byla potvrzena klinickými studiemi (Regain, Champion, Adapt, Raise, MycarinG). Důvodem vývoje nových léků je fakt, že řada pacientů nereaguje dostatečně na konvenční imunomodulační terapii nebo jejich použití či eskalaci brání nežádoucí účinky či kontraindikace (kortikoidy, imunosupresiva, IVIG), resp. mají vysokou aktivitu choroby, která není touto léčbou zvládnutelná, zvl. s přihlédnutím k délce nástupu účinku. V současnosti je těmito perspektivními terapeutickými strategiemi léčen jen zlomek indikovaných pacientů (< 1 %).
European Reference Network for Neuromuscular Diseases – Project ID N° 870177.

Role inhibitorů C5 složky komplementu v léčbě generalizované myasthenia gravis

S. Voháňka
Neuromuskulární centrum ERN, Neurologická klinika FN Brno

Komplement je klíčovou součástí vrozené imunity a jeho aktivace je významnou patogenetickou součástí protilátkami zprostředkovaného poškození nervosvalového přenosu. V roce 2017 byly publikovány výsledky studie REGAIN, která prokázala účinnost eculizumabu jako selektivního blokátoru C5 složky komplementu u pacientů s refrakterní generalizovanou myastenií gravis a ACHR pozitivními protilátkami. V roce 2022 byly zveřejněny výsledky studie CHAMPION, která testovala novou molekulu proti C5 složce komplementu – ravulizumab. Jeho hlavní výhodou je větší afinita k cílovým komponentám komplementu a tedy i delší interval mezi aplikacemi. Také tato studie prokázala signifikantní účinek u nemocných s myastenií. V obou studiích byl primárním ukazatelem pokles na škále ADL. U obou léků byl prokázán rychlý, setrvalý účinek a příznivý profil nežádoucích účinků. Podmínkou používání je očkování proti invazívním meningokokovým onemocněním. Inhibitory C5 složky komplementu jsou jednou z nadějných cest v léčbě vysoce aktivní nebo refrakterní myastenie gravis s pozitivními ACHR protilátkami.
European Reference Network for Neuromuscular Diseases – Project ID N° 870177.