

POSTERY

P1. Bolesti hlavy

Early use of erenumab vs non-specific oral migraine preventive medication: results from the open-label extension of the APPRAISE study

P. Pozo-Rosich^{1,2}, D. Doležil³, K. Paemeleire⁴, A. Stepien⁵, P. Stude⁶, J. Snellman⁷, M. Arkuszewski⁷, M. Aoun⁷, CH. B. Písal⁸, R. Gil-Gouveia⁹

¹Headache and Neurological Pain Research Group, Vall d'Hebron Institute of Research (VHIR), Department of Medicine, Universitat Autònoma de Barcelona, Spain

²Headache Unit, Neurology Department, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, Spain

³Headache Center Prague, DADO MEDICAL s. r. o., Czech Republic

⁴Department of Neurology, Ghent University Hospital, Ghent, Belgium

⁵Department of Neurology, Military Institute of Medicine-National Research Institute, Warsaw, Poland

⁶Neurological Practice Dr Stude, Bochum, Germany

⁷Novartis Pharma AG, Basel, Switzerland

⁸Novartis Healthcare Private Limited, Hyderabad, India

⁹Center for Interdisciplinary Research in Health, Portugal

Introduction: Monoclonal antibodies targeting the calcitonin gene-related peptide (CGRP) pathway are approved by many regulatory authorities worldwide for migraine prevention. However, non-specific oral migraine preventive medications (OMPM) remain the standard of care in most countries, with patients often requiring multiple treatment failures before being eligible for a CGRP-pathway targeting monoclonal antibody

Objective: To assess the long-term clinical benefit and safety profile of erenumab (70 mg or 140 mg) in patients with EM who completed the core phase of the APPRAISE study.

Methods: Patients completing the 52-week visit of the core phase were eligible to participate in the OLEP. Eligibility required patients in the erenumab arm to have benefitted from treatment during the core phase, while those in the OMPM arm required a treatment switch to erenumab, as determined by the investigator (i.e. all patients received erenumab). Erenumab was administered subcutaneously every 4 weeks for up to 52 weeks (contingent on observed continuous benefit) and monthly migraine days were calculated over 4 weeks. Investigator-reported outcomes on clinical benefit were based on the Clinical Global Impression (CGI) scale. Safety assessments included adverse events (AEs) and serious adverse events (SAEs)

Results: Of 523 patients (84.2%) who completed the core phase, 461 (erenumab, N = 343; OMPM, N = 118) entered the OLEP and 436 (94.6%) completed the study (erenumab, 75.2%; OMPM, 24.8%). Primary reasons for premature discontinuation of the OLEP were as follows: patient decision (2.4%), no longer clinically benefiting (2.0%), and AEs (0.7%). At the end of the core phase (Week 52), a greater proportion of patients in the erenumab arm were classified in the low severity clinical global impression – severity scale (CGI-S) categories and had overall less mean monthly migraine days in each respective CGI-S category than patients in the OMPM arm. A total of 288/461 (62.5%) patients reported a clinical

global impression – improvement index (CGI-I) score ≤ 3 (minimally to very much improved) at Week 64 (erenumab arm: 189/343 [55.1%]; OMPM arm: 99/118 [83.9%]) and 328/461 (71.1%) at Week 104 (erenumab arm: 232/343 [67.6%]; OMPM arm: 96/118 [81.4%]), indicating a constant increase in improvement during the OLEP. From Week 64 to Week 104, based on the categorical shift of CGI-I from CGI-S, most patients in both arms were categorised under 'very much improved', 'much improved' and 'minimally improved'.

Conclusions: Long-term findings from the open-label extension phase of the APPRAISE study indicate that patients who were treated with erenumab during the core phase and those who switched to erenumab during the extension phase demonstrated sustained and consistent clinical benefit. The safety profile in the extension phase is consistent with that observed in the core phase.

Fremanezumab – klinické zkušenosti s profylaktickou léčbou migrény

D. Doležil^{1,2}

¹Headache centrum Praha

²Městská poliklinika Praha

Cíl: Hodnotíme čtyřleté zkušenosti s efektivitou a bezpečností léčby mAb anti-CGRP fremanezumabem v běžné klinické praxi.

Metodika: Vyhodnotili jsme populaci 79 pacientů léčených v našem centru. Byl vyhodnocen efekt léčby, compliance, nežádoucí účinky (NU) a jejich závažnost, switch na jiný preparát, počet pacientů s měsíční vs. kvartální aplikací a důvod ukončení léčby. Kontroly v centrech jsou prováděny vždy do 3 měsíce s klinickým vyšetřením a vyhodnocením počtu dnů s migrénou za měsíc (MMD), Migraine Disability Assessment (MIDAS), Headache Impact Test-6 (HIT-6), Vizuální analogovou škálu bolesti (VAS), sledováním nežádoucích účinků (NU), compliance a vyhodnocením vhodnosti měsíční a/nebo kvartální aplikace.

Výsledky: Zhodnotili jsme data od 29. 9. 2020, kdy byl prvním pacientovi aplikován fremanezumab v našem centru. Celkem bylo hodnoceno 79 pacientů (průměrný věk 43,3 roku, medián 46 let), z toho 15 mužů (průměr 43,1 roku, medián 44,5 roku) a 64 žen (průměr 43,5 roku, medián 47,5 roku). Celkem bylo aplikováno 1 551 dávek galcanezumabu. Kritérium pro pokračování hrzené léčby (zlepšení o minimálně 50 % v ukazateli MMD po prvních 3 měsících) neplnili 4 pacienti. Ve 3 případech jsme změnil preparát z důvodu NU (lokální alergická reakce po vpichu a/nebo obtipace), 5 pacientů ukončilo léčbu na vlastní žádost (změna bydliště a/nebo plánované gravidita). Celkově 7 pacientů je od začátku léčby trvale na měsíční aplikaci (MA), 38 na kvartální aplikaci (QA), 11 pacientů přešlo z MA na QA a 15 z QA na MA. U 2 pacientů došlo ke změně z MA na QA návrat k MA a 6 pacientů začalo s QA, přešlo na MA a poté se vrátili ke QA. Důvody ke změně formy aplikace bylo zlepšení efektivity a/nebo technické důvody (zahraniční cesty apod.) Nesetkali jsme se s žádným závažným NU. Prokázali jsme statisticky významné zlepšení ve všech sledovaných objektivních parametrech: MMD, MIDAS, HIT-6, VAS.

Závěr: Profylaxe migrény fremanezumabem v běžné klinické praxi je efektivní a bezpečnou metodou a přispívá významným způsobem ke zlepšení kvality života pacientů s migrénou.

Klinické zkušenosti s profylaktickou léčbou migrény galcanezumabem

D. Doležil^{1,2}

¹Headache centrum Praha

²Městská poliklinika Praha

Cíl: Hodnotíme čtyřleté zkušenosti s efektivitou a bezpečností léčby mAb anti-CGRP galcanezumabem v běžné klinické praxi.

Metodika: Vyhodnotili jsme populaci 66 pacientů léčených v našem centru. Byl vyhodnocen efekt léčby, compliance, nežádoucí účinky (NU) a jejich závažnost, switch na jiný preparát, důvod ukončení léčby. Kontroly v centrech jsou prováděny vždy co 3 měsíce s klinickým vyšetřením a vyhodnocením počtem dnů s migrénou za měsíc (MMD), Migraine Disability Assessment (MIDAS), Headache Impact tTest-6 (HIT-6), Vizualní analogovou škálu bolesti (VAS), sledováním nežádoucích účinků (NU) a compliance.

Výsledky: Zhodnotili jsme data od 10. 11. 2020, kdy byl prvnímu pacientovi aplikován galcanezumab v našem centru. Celkem bylo hodnoceno 66 pacientů (průměrný věk 44,8 roku, medián 45 let), z toho 7 mužů (průměr 41,9 roku, medián 42 let) a 59 žen (průměr 47,7 roku, medián 49 let). Celkem bylo aplikováno 1 594 dávek galcanezumabu. Kritérium pro pokračování hrazené léčby (zlepšení o minimálně 50 % v ukazateli MMD po prvních 3 měsících) neplnili 4 pacienti. Ve 3 případech jsme měnili preparát z důvodu NU (lokální alergická reakce po vpichu a/nebo obstrukce), 3 pacienti ukončili léčbu na vlastní žádost (změna bydliště a/nebo plánovaná gravidita). Nesetkali jsme se s žádným závažným NU. Prokázali jsme statisticky významné zlepšení ve všech sledovaných objektivních parametrech: MMD, MIDAS, HIT-6, VAS.

Závěr: Léčba mAb anti-CGRP galcanezumabem v běžné klinické praxi je efektivní a bezpečnou metodou profylaxe migrény a významným způsobem zlepšuje kvalitu života pacientů s touto diagnózou.

Perkutánní glycerolová rhizolýza pod CT kontrolou pro neuralgii trojklanného nervu

J. Petrželka¹, T. Moravec¹, D. Netuka¹, Z. Večeřa², S. Potičný², T. Hrbáč²

¹Neurochirurgická a neuroonkologická klinika 1. LF UK a ÚVN, Praha

²Neurochirurgická klinika LF OU a FN Ostrava

Neuralgie trigeminu je silně bolestivé, chronické onemocnění, definováno dle International Headache Society (IHS) jako opakující se, unilaterální vystřelující bolest, náhlá dle vzniku i vymizení, omezena na areoly jedné nebo více větví trojklanného nervu a vyvolána jinak nevinným stimulem. Tento stav má za následky od snížení kvality života až po takřka úplné vyřazení pacienta z běžného života, vč. omezení základních úkonů, jako mluva a příjem potravy, pro obavy z vyvolání bolesti.

Dle vyvolávající příčiny je trigeminální neuralgie dělena do třech hlavních typů, a to klasická, způsobena neurovaskulárním konfliktem mezi root entry zone trojklanného nervu, sekundární, následkem jiného onemocnění, mohoucího neuralgii vyvolat a idiopatická, bez zjištěného podkladu.

V terapii se uplatňuje, jak konzervativní postup farmakoterapií, tak intervence v podobě mikrovaskulární dekomprese patologického

kontaktu n. trigeminus s cévou, stereotaktická radiochirurgie, perkutánní výkony na Gasserském gangliu, jako balónková komprese, radiofrekvenční ablace nebo glycerolová rhizolýza. V případě průkazu patologického kontaktu cévy s nervem je dle doporučení metodou první volby mikrovaskulární dekomprese, v ostatních případech ale shoda na jednotném postupu nepanuje.

Perkutánní glycerolová rhizolýza (PGR) spočívá v zavedení jehly skrze tvář a foramen ovale do cavum Meckeli, kde následnou aplikací glycerolu dojde k částečné destrukci Gasserského ganglia. Metoda samotná je široce užívána, zobrazení a kontrola trajektorie a umístění jehly se však na jednotlivých pracovištích liší, kdy jsou využívány fluoroskopie, skioskopie nebo CT, případně jejich kombinace.

V prezentaci přinášíme retrospektivní pohled na soubor 58 pacientů, kteří ve Fakultní nemocnici Ostrava PGR pod CT kontrolou podstoupili za období 10. 2012 až 04. 2023 a u kterých bylo provedeno celkem 98 rhizolýz. Průměrná doba trvání výkonu, bez započítání doby anestezie, byla 18,5 min (5–54 min). Efekt výkonu s regresí obtíží v časném pooperačním období byl pozorován u 92 pacientů (94 %), u 5 pacientů se regrese nedostavila (5 %), v jednom případě došlo ke zhoršení obtíží (1 %). Výkony i pooperační období u všech pozorovaných proběhly bez komplikací. Byl dále zhodnocen dlouhodobý efekt, kdy po 74 rhizotomiích došlo k regresí obtíží (75,5 %), průměrně na 12 měsíců (1–60 měsíců), v jednom případě došlo ke zhoršení obtíží (1 %), po 23 rhizotomiích není efekt ani jeho délka, pro neproběhlou ambulantní kontrolu, k dispozici (23,5 %).

V porovnání s jinak používanou PGR pod skioskopickou kontrolou nabízí využití CT zpřesnění trajektorie jehly i přesnější aplikaci glycerolu a zkrácení doby výkonu.

Keď bolesť hlavy prezradí viac – atypická bolesť hlavy pri kortikotropnej deficícii

S. Szabóová, O. Duraniková, I. Straka, P. Valkovič

II. neurologická klinika, LFUK a UN v Bratislave, SK

Úvod: Sekundárne bolesti hlavy predstavujú heterogénnu skupinu stavov, ktorých diagnostika môže byť náročnou a môže sa jednať častokrát aj o život ohrozujúce stavy.

Ciel: Dokumentovanie prípadu refraktérnej bolesti hlavy pri závažnom kortikotropnom deficíte.

Metódy: Kazuistika.

Výsledky: 38-ročný muž bol prijatý na naše pracovisko pre štvordňové intenzívne difúzne bolesti hlavy tupého charakteru s maximom v bifrontálnej oblasti, sprevádzanou fotofóbiou, nevoľnosťou a zvracaním, zhoršujúcou sa pri vertikalizácii. Uvedené bolesti nereagovali na analgetickú liečbu. Doteraz pacient netrpel bolesťami hlavy, liečil sa iba na atopický ekzém. Neurologické vyšetrenie bolo v rámci normy. Vstupné CT mozgu bolo s normálnym nálezom, CT angiografia extra- a intrakraniálneho riečiska neodhalila žiadnu cievnú patológiu. MR mozgu vizualizovalo léziu v adenohipofýze s konvexnou hornou kontúrou s kontaktom na optochiazmatické štruktúry. V diferenciálnej diagnostike pripadala do úvahy cysta Rathkeho výchlípku so zahusteným obsahom alebo krvácanie do adenómu. Doplnené ciele MR hypofýzárnej oblasti zobrazilo v selárnej oblasti veľkú cystu Rathkeho výchlípku (18 × 14 × 9,5 mm) vyplňajúcu takmer celé turecké sedlo s propagáciou

po interkarotické línii viac vľavo, bez významnejšej komprimácie optochiazmatických štruktúr. Perimetrické vyšetrenie bolo s normálnym nálezom. Rozšírené laboratórne testy so zameraním na hypofyzárne hormóny odhalilo závažnú kortikotropnú deficienciu. V spolupráci s endokrinológom bol pridaný do liečby hydrokortizón s iniciálnym dávkovaním 20–10–10 mg, s následným postupným znižovaním. Bolesť hlavy bola refraktérna na analgetickú liečbu aj počas hospitalizácie a ustúpila do jedného dňa od podania hydrokortizónu. Neurochirurg operačnú intervenciu neindikoval.

Záver: Táto kazuistika popisuje raritný prípad, v ktorom bola bolesť hlavy prvým symptómom život ohrozujúceho stavu spôsobeného cystou Rathkeho výchlipky. Cysta vyvolala hormonálnu dysbalanciu so závažným nedostatkom kortikotropných hormónov, čo malo za následok sekundárne bolesti hlavy a nadmernú únavu. Iniciačná substitučná terapie hydrokortizónom viedla k rýchlej a kompletnej symptomatickej úľave. Táto kazuistika zdôrazňuje potrebu zohľadnenia kortikotropného deficitu v diferenciálnej diagnóze bolesti hlavy, pretože sa môže jednať o život ohrozujúci stav s atypickou klinickou manifestáciou.

P2. Cerebrovaskulární onemocnění

Míšní AV malformace – soubor kazuistik z ÚVN

J. Bartoš, F. Charvát, M. Šrámek

Centrum vysoce specializované cerebrovaskulární péče,
ÚVN – VFN Praha

Míšní arteriovenózní malformace (AVM) jsou vzácná, avšak závažná cévní onemocnění míchy, která představují významné riziko pro pacienta. Jedná se o léze tvořené svazkem dilatovaných cév s abnormálním spojením mezi arteriálním a venózním systémem, které mohou způsobit závažné klinické projevy, jako jsou progresivní myelopatie, radikulární symptomy a v některých případech i akutní krvácení. Typické klinické příznaky zahrnují postupně se zhoršující slabost dolních končetin, poruchy cití a případně sfinkterovou a/nebo sexuální dysfunkci. Mezi závažné komplikace patří krvácení do subarachnoidálního, epidurálního nebo intramedulárního prostoru, které může vést k významnému zhoršení klinického stavu, jež může být i ireverzibilní. Diagnostika míšních AVM spočívá primárně v provedení magnetické rezonance, která dokáže zobrazit míšní edém a ev. lokalizovat cévní malformaci. V některých případech je nutné vyšetření MR opakovat, aby byla léze jednoznačně identifikována. Zlatým standardem pro definitivní diagnózu a zejména pro plánování terapie je digitální subtrakční angiografie (DSA), která umožňuje podrobně zmapovat cévní anatomii a hemodynamiku. Léčba zahrnuje endovaskulární embolizaci malformace za použití tekutých embolizačních materiálů, nebo chirurgickou okluzi patologických cévních spojení. Včasná diagnóza a adekvátní léčba mohou zabránit nevratnému neurologickému poškození a zlepšit prognózu pacienta. Ústřední vojenská nemocnice v Praze hraje klíčovou roli v léčbě míšních AVM v ČR. S více než 100 ošetřenými pacienty patří mezi přední pracoviště pro tuto vzácnou problematiku. Využívá endovaskulární léčbu prostřednictvím embolizace a v některých případech i chirurgické ošetření. Cílem přednášky je přiblížit diagnostický a terapeutický přístup k míšním AVM, vč. klinických kazuistik, které ukazují důležitost multidisciplinárního týmu a zkušeného specialisty při interpretaci zobrazovacích vyšetření a při vlastní terapii. Včasná diagnostika a léčba mohou zabránit nevratnému neurologickému poškození a zlepšit prognózu pacienta.

Kazuistika: Vzácná leukoencefalopatie podmíněná mutací *CSF1-R* genu: difuzní hereditární leukoencefalopatie se sferoidy typu 1

K. Benešová¹, J. Paulasová Schwabová¹, V. Zoubková², A. Tomek¹

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

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

Leukoencefalopatie je poškození bílé hmoty s řadou možných příčin. Diferenciální diagnostika leukoencefalopatií je komplexní a vyžaduje provedení mnoha vyšetření. Etiologie je nejčastěji vaskulární, autoimunitní, infekční nebo toxická. Nejvzácnější příčinou je etiologie genetická. Cílem práce je popsat kazuistiku 47letého pacienta s difuzní hereditární leukoencefalopatií podmíněnou mutací *CSF1-R* genu. Onemocnění se klinicky projevilo 2,5 roku progredující spastickou

paraparézou a pancerebelárním syndromem s extrapyramidovými a kognitivně behaviorálními symptomy. Na opakovaných MR vyšetření mozku byl výrazný nález progredující atrofie s rozsáhlými změnami bílé hmoty supra i infratentoriálně. U pacienta byl postupně doplněn rozsáhlý diagnostický panel. Standardní laboratorní vyšetření vč. likvorologického vyšetření a všech dostupných autoprotilátek byla negativní. V rámci diferenciální diagnostiky případné autoimunitní etiologie byla doplněna i biopsie mozku bez specifického nálezu. Vzhledem k rapidní progresi onemocnění bylo doplněno celoxomové genetické vyšetření s průkazem pravděpodobně patogenní varianty mutace c. 2442+1G > A v genu *CSF1-R* v heterozygotním stavu. Tato mutace je asociovaná se vzácnou autozomálně dominantní difuzní hereditární leukoencefalopatií se sferoidy typu I, která byla dosud ve světě popsána u asi 500 pacientů. Onemocnění se typicky u mužů manifestuje kolem 47. roku věku, léčba je pouze symptomatická. Prognóza onemocnění je závažná s přežitím v řádu jednotek až desítek měsíců. Pacientovi je aktuálně poskytována symptomatická a paliativní péče, bydlí doma se zajištěnou domácí péčí a fyzioterapií, objektivně neurologicky dominuje spastická paraparéza v terénu kvadrupyramidové a extrapyramidové symptomatologie, je schopen chůze v chodítku. Dále je přítomna neamnestická vícedoménová mírná kognitivní porucha. Plánována je genetická konzultace rodičů a dvou bratrů, výhledově i syna po dosažení plnoletosti. Všichni členové rodiny jsou dosud bez neurologických obtíží. Naše práce poukazuje na raritní genetickou leukoencefalopatií, která dosud nikdy nebyla podle našich znalostí v ČR diagnostikována.

Projekt byl podpořen Grantovou agenturou UK: číslo projektu 179724.

AVM zadní jámy jako vzácná příčina náhlé poruchy vědomí

R. Boček¹, E. Raouna¹, M. Šrámek^{1,2}

¹ Neurologické oddělení, Ústřední vojenská nemocnice, Praha

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

Arteriovenózní malformace (AVM) jsou jedním z typů vysokoprůtokových cévních malformací mozku, které mohou být zcela asymptomatické, mohou ale také být příčinou závažných obtíží – od epileptických záchvatů, přes bolesti hlavy až k intrakraniální hemoragii. Na této kazuistice chceme ukázat, že u pacientů s primární bolestí hlavy v anamnéze je třeba nezapomínat i na doposud neznámou příčinu bolesti. Prezentujeme případ 32letého pacienta vyšetřovaného na urgentním příjmu pro intenzivní pulsující bolest hlavy s maximem v zátylku vpravo, nereagující na běžná analgetika, doprovázenou světloplachostí, nauzeou s opakovaným vomitem a závratěmi. Pacient trpí dlouhodobě na migrény bez aury, bez chronické medikace. Neurologické vyšetření bylo v normě, základní odběry také. Při pobytu na lůžku došlo náhle ke zhoršení stavu vědomí pacienta na GCS 7 s nutností orotracheální intubace. Akutní CT a CTA mozku prokázalo nekrvácející durální AV malformaci v oblasti zadní jámy vpravo vystupující skrze foramen magnum. Lumbální punkce vč. spektrofotometrie byla v normě. Pacient následující den extubován, dále bez fokálního neurodeficitu, GCS 15, bolest hlavy ustoupila. Diagnostická DSA verifikovala durální arteriovenózní malformaci při hrotu

pravé pyramidy živou přes větve a. meningeal media dextra. Následně provedena embolizace dAVM, výkon proběhl bez komplikací, kontrolní MRA prokázala vyřazení malformace z oběhu. V dalším sledování bolesti hlavy charakteru migrény u pacienta vymizely. AVM je léčitelná, potenciálně život ohrožující příčina bolestí hlavy. Na této kazuistice chceme demonstrovat důležitost zobrazovacích vyšetření vč. zobrazení tepen u migreniků.

Náš pacient splňuje diagnostická kritéria pro Bolest hlavy při arteriovenózní malformaci dle ICHD-3 (The International Classification of Headache Disorders). Patogeneze bolesti hlavy při AVM bez hemoragie je stále nejasná, v literatuře jsou zmiňovány různé mechanismy, které mohou aktivovat trigeminovaskulární systém, jako např. změny v intrakraniálním tlaku či šířící se kortikální depresi. Vyřazením AVM z oběhu můžeme teoreticky zabránit rozvoji těchto mechanismů.

Analýza výjezdů ZZS u pacientů s podezřením na cévní mozkovou příhodu

P. Bůřilová¹, J. Vinklárková², M. Krejčí¹, J. Bůřil¹, I. Doležalová², M. Baláz², A. Pokorná¹

¹Ústav zdravotnických věd, LF MU, Brno

²I. neurologická klinika FN u sv. Anny v Brně

Úvod: CMP je celosvětově jednou z nejčastějších příčin invalidity a úmrtí se značným sociálním a ekonomickým dopadem. Současné procesy péče o pacienty s CMP navyšují počty přeživších po CMP, což má dopad na zvýšení počtu zařízení dlouhodobé ošetrovatelské péče a zařízení sociálních služeb. Včasná a správná identifikace příznaků CMP ovlivňuje zajištění odpovídajícího ošetření ve specializovaných centrech.

Metodika: Analýza výjezdových záznamů Zdravotnické záchranné služby Jihomoravského kraje (ZZS JmK) u pacientů s podezřením na CMP (MKN-10, dg. I64 a I63.1) přijatých do Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně (FNUA) s následnou analýzou dat z nemocničního informačního systému (NIS). Retrospektivní studie za 24 měsíců (období let 2022–2023) u skupiny pacientů s podezřením na CMP transportovaných ze zařízení dlouhodobé ošetrovatelské péče a zařízení sociálních služeb.

Výsledky: Za sledované období bylo zaznamenáno 973 konzultací s KCC FNUA u pacientů s podezřením na dg. I64 a I63.1. Směřováno bylo do FNUA za rok 2022 celkem 641 případů a za rok 2023 celkem 513 případů. Ze zařízení dlouhodobé ošetrovatelské péče a zařízení sociálních služeb jako místo zásahu ZZS JmK bylo identifikováno celkem 138 případů a pacienti splňovali kritéria FAST+.

Diskuze a závěr: Další analýza dat umožní hodnocení průběhu péče a výsledné diagnostiky CMP (vč. „stroke mimics“) u pacientů s podezřením na dg. I64 a I63.1 vezených do FNUA. V návaznosti na další analýzy budou připravena doporučení a algoritmy péče pro zařízení dlouhodobé ošetrovatelské péče a zařízení sociálních služeb určená nelékařským zdravotnickým pracovníkům (praktické a všeobecné sestry) se zaměřených na včasnou identifikaci příznaků CMP a diferenciální diagnostiku jiných neurologických diagnóz ke zvýšení rozhodovacích schopností a zkvalitnění primární triáže.

Faktory asociované se špatným výsledným klinickým stavem po systémové trombolýze ischemické cévní mozkové příhody

D. Cimerman, D. Václavík

Neurologické oddělení, Nemocnice AGEL Ostrava-Vítkovice, a. s.

Úvod: Určení klinických, demografických či organizačních faktorů vedoucích k ovlivnění výsledného stavu pacientů po podání intravenózní trombolýzy, může vést ke změně v rámci prevence, léčby a organizace péče pacientů s ischemickou CMP (iCMP). Cílem naší práce bylo zjistit ukazatele asociované se špatným klinickým stavem pacientů po třech měsících od podání systémové trombolýzy v indikaci iCMP.

Metodologie: V práci jsme zpracovali údaje pacientů zadané v RES-Q pro ČR v roce 2022, hospitalizovaných pro iCMP a akutně léčených pomocí systémové trombolýzy. Pomocí analýzy dat byl sledován vztah mezi jednotlivými faktory a špatným výsledným klinickým stavem.

Výsledky: Statisticky významné faktory asociované s negativním ovlivněním tříměsíčního mRS po IVT při indikaci iCMP bez provedení mechanické trombektomie jsou: ženské pohlaví, hospitalizace pacienta na monitorovaném/standardním lůžku, věk, vstupní hodnota glukózy, předhospitalizační mRS, GCS, ASPECTS, NIHSS, velikost ischemického jádra, hypertenze, diabetes mellitus, síňová fibrilace, městnavé srdeční selhání, předchozí CMP, nemoc koronárních tepen nebo srdeční infarkt, přítomnost starého kortikálního a subkortikálního infarktu.

Závěr: Určení nejvýznamnějších faktorů asociace je klíčové k nastavení dostatečné prevence a zlepšení péče o pacienty s iCMP tak, aby došlo ke zlepšení výsledného funkčního stavu pacientů a jejich schopnosti zařazení zpátky do běžného života.

Endovaskulární léčba trombózy mozkových splavů jako poslední terapeutická možnost

D. Černík¹, J. Neradová¹, V. Smolka², F. Cihlář²

¹Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologie, Masarykova nemocnice Ústí nad Labem, KZ, a. s.

²Radiologická klinika Fakulty zdravotnických studií UJEP v Ústí nad Labem a Krajské zdravotní, a. s., Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem, o. z.

Úvod: Trombóza mozkových splavů se sekundární komplikací může být život ohrožujícím stavem s obtížnou léčbou. Jasná terapeutická doporučení nejsou k dispozici. Antikoagulační léčba má své limity a endovaskulární řešení může být poslední možností. Prezentujeme soubor pěti případů endovaskulárního ošetření trombózy splavů.

Soubor pacientů: Pacienti (4 ženy, 1 muž) byli přijati s vícečetnou trombózou mozkových splavů. Při selhání konzervativní terapie bylo přistoupeno k pokusu o endovaskulární řešení. Současně probíhala kombinovaná lokální trombolytická i systémová antikoagulační terapie. V jednom případě byl výkon rozložen do 3 sezení. Po prvním, nejrozsáhlejších, bylo využito prolongovaného lokálního působení trombolytika k maceraci trombotických hmot s výrazným efektem na úspěch při následném endovaskulárním výkonu.

Výsledky: Ve výsledku u čtyř pacientů měl endovaskulární výkon alespoň částečný efekt, jeden výkon nevedl ani k částečné rekanalizaci trombózovaných splavů. Ve dvou případech stav progredoval až

k provedení dekompresní kraniektomie. Dobrého klinického stavu (mRS ≤ 2) se dočkali 3 pacienti a jedna pacientka zemřela. Nezaznamenali jsme komplikaci způsobenou endovaskulárním výkonem.

Závěr: Trombóza mozkových splavů se sekundárními komplikacemi (hemoragickými i ischemickými) je invazivující, urgentní, život ohrožující stav, který je nutné řešit. Nejsou k dispozici jasné terapeutické postupy na podkladě výsledků randomizovaných studií, zdá se, že je endovaskulární léčba, dle dostupných sdělení i našich výsledků, léčbou poslední volby při selhání standardní antikoagulační terapie. Endovaskulární léčba může být také efektivnější při rozložení do několika výkonů v kombinaci s prolongovaným lokálním působením trombololytika a systémovou antikoagulační léčbou.

Intravenózní trombolýza u okluze centrální retinální tepny v běžné klinické praxi

D. Černík¹, J. Neumann², R. Havlíček³, M. Vachová⁴, S. Vondráčková⁴, S. Biková⁵, J. Macko⁶

¹Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologické odd, Masarykova nemocnice Ústí nad Labem, KZ, a. s.

²Iktové centrum, Neurologické odd, Nemocnice Chomutov, KZ a. s.

³Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologická klinika, ÚVN v Praze

⁴Iktové centrum, Neurologické odd, Nemocnice Teplice, KZ, a. s.

⁵Iktové centrum, Neurologické odd, Nemocnice Děčín, KZ, a. s.

⁶Iktové centrum, Neurologické odd, Nemocnice Most, KZ, a. s.

Úvod a cíle: Okluze centrální retinální tepny (CRAO) je vzácná ale výrazně podceňovaná forma ischemické cévní mozkové příhody. Dosud neexistuje jednoznačné doporučení k léčbě. Jednou ze zvažovaných a v současnosti stále více preferovanou možností je intravenózní trombolýza. Přinášíme výsledek multicentrické retrospektivní studie k posouzení bezpečnosti a efektivity trombololytické léčby při CRAO.

Metodika: Do retrospektivní studie byli zařazeni všichni pacienti s CRAO ze 6 center, kterým byla podána intravenózní trombolýza. Byla hodnocena efektivita intervence ve dvou stupních. První stupeň byl při dosažení zbytkového zraku na postiženém oku alespoň na úrovni schopnosti orientace v prostoru (rozeznání obrysů). Druhý stupeň bylo zlepšení zraku do rozeznání předmětů a obličejů. Efektivita byla dále hodnocena v závislosti na době trvání obtíží před intervencí. Bezpečnost byla hodnocena na základě výskytu symptomatické intracerebrální hemoragie.

Výsledek: V letech 2016–2024 bylo léčeno 32 pacientů (věk $67,5 \pm 12,9$ roku, 46,9 % mužů) s CRAO podáním intravenózní trombolýzy. Medián čas od vzniku příznaků do léčby byl 6,5 h. Současnou klasickou cévní mozkovou příhodu prodělalo 12,5 pacientů. Do jednoho roku prodělalo ischemickou CMP 28 % pacientů. Zlepšení po léčbě došlo v 56,3 % (1. stupeň – rozeznání obrysů) a výraznému zlepšení v 34,4 % (rozeznání tváří, schopnost číst). U pacientů léčených do 4,5 h bylo výrazné zlepšení u 46 %. V případě léčby nad 4,5 h bylo výrazné zlepšení u 26,3 %. Nad 8 hodin trvání příznaků již pouze u 20 % (alespoň k částečnému zlepšení však i zde došlo u 46,7 % případů). Celkově se vyskytla intracerebrální hemoragie v 6,3 %. Ani jedna

však nebyla symptomatická. U jednoho pacienta došlo ke krvácení do sklivce s následnou úpravou vizu.

Závěr: CRAO je výrazně opomíjenou podskupinou ischemické cévní mozkové příhody. Dle našich dat je i zde intravenózní trombolýza efektivní a bezpečnou terapií.

Opakovaná intravenózní trombolýza při časně recidivě ischemické cévní mozkové příhody

D. Černík¹, J. Macko², J. Neumann³

¹Komplexní cerebrovaskulární centrum, Neurologické odd, Masarykova nemocnice Ústí nad Labem, KZ, a. s.

²Iktové centrum, Neurologické odd, Nemocnice Most, KZ, a. s.

³Iktové centrum, Neurologické odd, Nemocnice Chomutov, KZ, a. s.

Úvod a cíle: V případě časně recidivě ischemické CMP jsou standardní možnosti rekanalizační léčby významně omezené. Byli již zdokumentovány výsledky opakovaného podání intravenózní trombolýzy v podobě kazuistik či kazuistických souborů. Bezpečnostní profil takového postupu je však stále nejasný. Proto prezentujeme výsledky multicentrické retrospektivní studie zaměřené na efektivitu a bezpečnost velmi časně opakovaného podání intravenózní trombolýzy.

Metodika: Do multicentrické retrospektivní studie ESR (2015–2024) byli zařazeni všichni konsektivní pacienti, kterým byla podána opakovaná intravenózní trombolýza při časně recidivě ischemické CMP. Byl sledován interval mezi koncem první a začátkem druhé trombolýzy. Hranice pro léčbu časně recidivě byla stanovena na 336 h (14 dnů). Klinický stav byl hodnocen dle škály NIHSS a dle škály mRS v odstupu 90 dní. Bezpečnost léčby byla hodnocena na základě výskytu jakýchkoliv komplikací a především výskytu symptomatické intracerebrální hemoragie (hodnoceno dle SITS-MOST kritérií).

Výsledek: Ve třech centrech našeho regionu bylo zařazeno 17 pacientů (52,9 % mužů, průměrný věk $73,3 \pm 9,9$ roku). Medián časového rozestupu mezi trombolýzami byl 26,75 h. Neurologický deficit odpovídal v mediánu NIHSS po předchozí CMP jednomu bodu, v době recidivě 13 bodů a po podání záchranné terapie 5 bodů. Zlepšení nastalo u 64,7 % pacientů. Dobrého klinického výsledku (mRS 90 day ≤ 2) dosáhlo 64,7 %. Mortalita byla 17,6 %. Výskyt ICH byl 11,8 % a symptomatickou ICH jsme nezaznamenali. Zaznamenali jsme jedno vážné krvácení do gastrointestinálního traktu. V omezeném časovém rozestupu do 48 h bylo zařazeno 11 pacientů. Zde došlo ke zlepšení u 63,3 % pacientů. Nebyly zaznamenány žádné komplikace. U pacientů s lakunární mrtvicí (8 pacientů) byla úspěšnost dokonce 75 %.

Závěr: Pacienti s časnou recidivou mrtvice mají velmi špatnou prognózu bez specifické rekanalizační terapie. Opakování intravenózní trombolýzy i v extrémně krátkém časovém odstupu se zdá být efektivním a bezpečným postupem. K ověření jsou však stále potřeba další data z rozsáhlejších randomizovaných studií.

Práce částečně podpořena grantem Krajské zdravotní a. s. IGA-KZ-2022-1-5.

Vplyv doplnkového senzorickeho tréningu na reguláciu rovnováhy a symetriu trupu u pacientov po cievej mozgovej príhode

M. Gábor¹⁻³, H. Šingliarová², P. Valkovič^{1,3}, Z. Hirjaková¹, J. Kimijanová¹, D. Bzdúšková¹

¹Centrum experimentálnej medicíny, Slovenská akadémia vied, v. v. i., Bratislava, SK

²Fyziatricko-rehabilitačné oddelenie, Univerzitná nemocnica Bratislava, SK

³II. neurologická klinika LF UK a Univerzitná nemocnica, Bratislava, SK

Úvod: Výskyt cievných mozgových príhod celosvetovo markantne narastá. Po ikte zostávajú pacientom dlhodobé až trvalé deficity v podobe poškodenia motorických, senzoricých a posturálnych funkcií, čo sa odzrkadľuje na kvalite života a ich ďalšej integrácii do spoločnosti a pracovného života. Tieto poškodenia vieme efektívne zmierňovať a korigovať pomocou kvalitnej a včasnej rehabilitácie. Udržať rovnováhu počas sedu (napr. na posteli, stoličke) je jednou z prvých vecí, ktoré musia pacienti zvládnuť. Trupová stabilizácia je dôležitá aj z hľadiska tréningu každodenných aktivít, ako je postoj či chôdza a je jedným z hlavných cieľov rehabilitačného procesu. U pacientov s hemiparézou je asymetrická poloha trupu často charakterizovaná jednostranným náklonom alebo obmedzenou pohyblivosťou na jednej strane. Nedávne štúdie ukázali, že dodatočná senzoricke informácia zlepšuje rehabilitáciu, keď sa pridá k štandardnému tréningu motorických zručností. Naša štúdia sa preto zameriava na nové možnosti modulácie symetrie a zlepšenie mobility trupu pomocou senzorickej stimulácie u pacientov po cievej mozgovej príhode.

Ciel: Objektívne zhodnotiť a zlepšiť pohyblivosť trupu pacientov pomocou doplnkového senzorickeho tréningu.

Metodika: Na intervenciu využívame originálnu metodiku, ktorá je tvorená špeciálnou stoličkou so zabudovanou silovou plošinou na snímanie výchyľok tela, prenosnou riadiacou jednotkou, výškovo nastaviteľným monitorom, softvérom a setom tréningových úloh. V rámci hodnotenia vplyvu intervencie taktiež využívame relevantné hodnotiace škály.

Výsledky: 9 pacienti (7 mužov, 2 ženy, priem. vek: 62 rokov) počas hospitalizácie na Fyziatricko-rehabilitačnom oddelení UNB v Bratislave podstúpili doplnkovú intervenciu v podobe tréningu náklonov trupu do strán v sede. Tréning trval 8 dní (15–20 min/ deň) a parametre tréningu boli prispôsobené individuálnemu stavu a rozvíjajúcim sa pohybovým schopnostiam pacienta. Set ôsmich úloh zahŕňal vôľové náklony trupu s využitím zrakovej spätnej väzby o polohe tela, ako aj nevôľové náklony vyvolané vibračnou stimuláciou svalov trupu a ich kombináciu. Pred a po intervencii sme zhodnotili posturálnu stabilitu v sede na pevnej podložke s otvorenými a zatvorenými očami a funkčné limity stability, t.j. maximálne vôľové náklony trupu v medio-laterálnom smere počas sedu. Okrem limitov stability sme sme využívali aj relevantné hodnotiace škály: Stroke Impact Scale (SIS), ktorou hodnotíme úroveň kvality života a Trunk impairment scale (TIS) pre posúdenie funkcie rovnováhy a funkčného stavu pacienta.

Záver: Po absolvovaní doplnkového tréningu došlo u pacientov k zvýšeniu rozsahu pohyblivosti trupu na postihnutú stranu. Obnovenie regulácie rovnováhy a symetrie trupu, hoci aj čiastočné, je základom

pre zlepšenie schopnosti a nezávislosti pacientov po cievej mozgovej príhode vykonávať bežné každodenné činnosti, akými sú sed, postoj, či chôdza. Doplnkové senzoricke informácie môžu pozitívne ovplyvniť neurálne mechanizmy a tak prispieť k zlepšeniu motorickej výkonnosti a podporiť efektívne znovunadobudnutie stratených motorických zručností.

Kľúčové slová: cievná mozgová príhoda – senzoricke stimulácia – sed – symetria trupu

S podporou APVV-20-0420.

Wake up stroke: the medical and ethical struggles of physicians in the treatment of stroke patients

Goldenberg Z.

I. neurologická klinika LFUK a UNB Bratislava – Staré Mesto, SK

Throughout time, stroke has always been one of the most frequent diseases encountered by physicians, as well as, one of the leading causes of death, globally. From all the ischemic stroke cases that a physician might have to deal with on a daily basis, one out of five will be a case of wake-up stroke. A wake-up stroke refers to an ischemic stroke case, in which the patient presents with neurological symptoms after awakening from sleep. Wake up stroke patients are rather intricate cases for physicians, since the time of onset of their symptomatology is unknown, thus making them ineligible for administration of any current treatment of acute ischemic stroke. Even with more advanced methods of brain imaging (such as Perfusion Computed Tomography) and various trials currently taking place, practicing physicians are without definite guidelines as to how to treat patients who have awoken with stroke symptoms. Thus, an ethical dilemma and ongoing medical problem is presented; should doctors treat these patients with a potentially harmful therapeutic scheme, with the hope that the patient might have had the onset of symptoms at a convenient time for this treatment, or should these patients be left with only the bare minimum supportive treatment, since any attempt of recanalization might prove fatal. In depth analysis of this medical dilemma, as well as investigation of current guidelines, or better yet possible lack thereof, seems to be paramount, in the aid of physicians to properly treat ischemic stroke patients.

Resources

1. Thomalla G, Gerloff C. Treatment concepts for wake-up stroke and stroke with unknown time of symptom onset. *Stroke* 2015; 46(9): 2707–2713. doi: 10.1161/STROKEAHA.115.009701.
2. Tsai JP, Albers GW. Wake-up stroke: current understanding. *Topics in magnetic resonance imaging: TMRI* 2017; 26(3): 97–102. doi: 10.1097/RMR.000000000000126.
3. Muir KW. Treatment of wake-up stroke: stick or TWIST? *Lancet* 2023; 22(2): 102–103. doi: 10.1016/S1474-4422(22)00515-4.
4. Roaldsen MB, Lindekleiv H, Mathiesen EB et al. Recanalisation therapies for wake-up stroke. *Cochrane Database Syst Rev* 2018; 8(8): CD010995. doi: 10.1002/14651858.CD010995.pub2.

Validizovaná česká verze dotazníku Movement Imagery Questionnaire-Revised Second Version u pacientů po cévní mozkové příhodě

H. Haltmar¹⁻³, M. Janura¹, M. Elfmark¹

¹Katedra přírodních věd v kinantropologii, Fakulta tělesné kultury, UP, Olomouc

²Ústav klinické rehabilitace, Fakulta zdravotnických věd, UP, Olomouc

³Oddělení rehabilitace, FN Olomouc

Úvod: Představa pohybu se jeví jako efektivní součást rehabilitační terapie u pacientů po CMP, jelikož vede ke zlepšení vykonání pohybu skrz facilitaci motorického učení. Před implementací představy pohybu do terapie je nicméně žádoucí ozřejmit, zda daný pacient má kapacitu na tento typ tréninku. Schopnost představy pohybu je u pacientů po CMP testována mimo jiné prostřednictvím dotazníku Movement Imagery Questionnaire-Revised Second Version (MIQ-RS). MIQ-RS je nenáročný a testování funkčních pohybů pomáhá odrážet pohybový výkon a obnovení motorických funkcí.

Cíl: Cílem příspěvku je popis tvorby oficiální české verze dotazníku MIQ-RS pro pacienty po CMP a ověřit jeho reliabilitu a validitu.

Metody: Originální verze MIQ-RS byla publikována Butler et al. v roce 2012. Dotazník byl se souhlasem autorů přeložen do českého jazyka čtyřfázovým postupem lingvistické validizace. 25 pacientů v subakutní fázi po CMP (72 ± 9,23 roku) a k nim 25 jedinců z kontrolní skupiny (72 ± 6,27 roku) absolvovali ve dvou po sobě následujících dnech vyšetření motoriky Fugl-Meyer Motor Assessment pro horní a dolní končetinu, dále kognitivní vyšetření Mini-Mental Status Exam, a dva dotazníky představy pohybu – MIQ-RS a Kinesthetic and Visual Imagery Questionnaire-10.

Výsledky: Spolehlivost MIQ-RS pro pacienty po CMP byla z hlediska vnitřní konzistence velmi dobrá (Cronbachovo alfa 0,91–0,94) a z hlediska test-retest opakovatelnosti akceptovatelná (ICC 0,59–0,91). Dále byla potvrzena i dvoufaktorová struktura dotazníku obsahující vizuální a kinestetickou škálu.

Závěr: Česká verze dotazníku MIQ-RS je spolehlivým a platným indikátorem schopnosti představy pohybu u pacientů v subakutním stádiu po CMP, a proto je vhodná pro použití v klinické praxi.

Lze objektivizovat rozdíl mezi zdravou a paretickou horní končetinou u pacientů po cévní mozkové příhodě prostřednictvím gyroskopických dat?

M. Haltmar¹⁻³, B. Kolářová¹⁻³, H. Haltmar²⁻⁴

¹Neurologická klinika LF UP, Olomouc

²Ústav klinického rehabilitace, Fakulta zdravotnických věd, UP, Olomouc

³Oddělení rehabilitace, FN Olomouc

⁴Katedra přírodních věd v kinantropologii, Fakulta tělesné kultury, UP, Olomouc

Úvod: V praxi se lze setkat s řadou možností, jak hodnotit motorické postižení u pacientů po CMP. Dostupné jsou především klinické testy, které jsou však zatíženy subjektivní chybou hodnotitele, a pak i přístrojová hodnocení, která jsou často velmi nákladná. Jednou z časově i finančně

dostupných možností, jak hodnotit míru motorického postižení, přesněji rozdíl mezi zdravou a paretickou horní končetinou (HK), je využití gyroskopů.

Cíl: Studie si klade za cíl poukázat na možnosti využití gyroskopických dat při hodnocení funkčního pohybu paretickou a zdravou HK u pacientů po CMP.

Metody: Do studie bylo zařazeno 56 subakutních pacientů (69,8 ± 11,1 roku, 27 žen a 29 mužů) po primární s lehkým/středním typem hemiparézy na HK. Stupeň hemiparézy byl objektivizován pomocí Fugl-Meyerova testu pro HK. Testovaný funkční pohyb se skládal z pohybu HK z výchozí pozice směrem dopředu k terči a zpět do výchozí pozice. Po celou dobu experimentu měl pacient v ruce kelímek, který se snažil umístit do terče. Testovaný pohyb vykonal celkem desetkrát. Paretická i zdravá HK byly testovány samostatně. Senzor měřící gyroskopická data byl uložen v polovině laterální strany paže a byla hodnocena maximální hodnota úhlové rychlosti do flexe a extenze a celkový rozsah úhlových rychlostí, pro hodnocení použito prostředních pět pokusů. Gyroskopická data byla statisticky vyhodnocena Mann-Whitneyho testem s $p < 0,05$.

Výsledky: Průměrný počet bodů Fugl-Meyerova testu byl u zařazených pacientů 58,4/66 bodů. Signifikantní výsledky vyšly pro všechny proměnné – flexe (paretická HK: 58,3°/s; zdravá HK: 76,3°/s; $p < 0,001$), extenze (paretická HK: –55,9°/s; zdravá HK: –72,1°/s; $p < 0,001$) i rozsah úhlových rychlostí (paretická HK: 114,7°/s; zdravá HK: 145,1°/s; $p < 0,001$). Závěr: Z výsledků studie vyplývá, že využití gyroskopických dat se jeví jako vhodný prostředek pro hodnocení rozdílu mezi zdravou a paretickou HK, případně pro hodnocení postupné motorické úpravy u pacientů po CMP.

European Society of Neurosonology and Cerebral Hemodynamics multimodule extracranial point-of-care ultrasound in stroke and neurointensive care

R. Líčeník¹, J. Pagola², V. Reskovic Luksic³, S. Saeed⁴, P. Lochner⁵, D. Limbu¹, F. Montellano⁶, M. K. Hasan¹, S. Krakau⁵, L. Schwindling⁵, L. Amaya⁷

¹North West Anglia NHS Foundation Trust, Acute Stroke Centre, United Kingdom

²Vall d'Hebron University Hospital, Department of Neurology, Spain

³University Hospital Centre, Department of Cardiovascular Diseases, Zagreb, Croatia

⁴University Hospital, Department of Cardiology, Bergen, Norway

⁵Saarland University Centre, Department of Neurology, Germany

⁶University Hospital Würzburg, Department of Neurology, Germany

⁷University Hospital, Department of Neurology, Almeria, Spain

Introduction: A new ultrasound approach using the point-of-care ultrasound (POCUS) concept has been expanding recently in many fields of medicine including neurology, cardiology, and internal medicine.

Aim: The aim was to develop comprehensive POCUS programme for stroke and neurointensive care.

Methods: ESNCH Focused cardiac ultrasound working group developed the multimodule POCUS system that includes training programme and accreditation proposals.

Results:

Module 1: Focused Cardiac Ultrasound (FoCUS)

- Understand principles of FoCUS
- Review anatomy of relevant parts of cardiovascular system
- Understand and identify the indication and limitations
- Obtain images
- Interpret FoCUS in clinical context

Module 2: Point-of-Care Ultrasound Medical (S-POCUS MEDICAL)

- Understand the principles
 - Lungs
 - Kidney and bladder
 - Abdominal free fluids assessment
 - Deep vein thrombosis
 - Lower extremity vascular
 - Aorta
 - Ultrasound guided vascular access
 - Ultrasound guided airways management
- Obtain images of selected modalities
- Interpret S-POCUS medical in clinical context

Module 3: Extracranial Neuro-Point-of-Care Ultrasound (E-Neuro-POCUS)

- Understand the principles of Neuro-POCUS
 - Temporal artery ultrasound
 - Transorbital sonography
 - Peripheral nerve
 - Muscle POCUS
- Obtain images of selected modalities
- Interpret Neuro-POCUS medical in clinical context

Conclusion: This method provides quick answers to specific clinical questions at bedside. POCUS can be efficiently used in many healthcare settings from pre-hospital emergency care to rehabilitation.

Mobilní iktové jednotky ve světě a u násR. Líčeník^{1,2}¹North West Anglia NHS Foundation Trust, Acute Stroke Centre, United Kingdom²Zdravotnická záchranná služba Zlínského kraje

Sdělení poskytuje přehled fungování mobilních iktových jednotek od vzniku konceptu po současnost. Mobilní iktová jednotka (MSU) je záchrannářský vůz vybavený CT, dalšími tzv. point-of-care diagnostickými přístroji (např. pro rychlou analýzu krevních vzorků, ultrazvukovým přístrojem a podobně), telemedicínu a je obsluhován odborníky na léčbu cévní mozkové příhody a urgentní neurologii (buď přímo ve voze, typicky k provedení neurologického vyšetření, nebo vzdáleně radiology pro vyhodnocení CT). Na místě je také možné provést speciální zobrazení mozkových cév tzv. CTA pro zobrazení případného cévního uzávěru. V případě potvrzení diagnózy CMP je možné urychlit léčbu okamžitým zahájením trombolýzy a následným transportem pacienta do zdravotnického zařízení schopného provádět intervenční péči. Zlaté pravidlo iktové péče „čas je mozek“ platí do slova a do písmene. Koncept MSU byl vyvinut v Německu v roce 2008 a od té doby se rozšířil k používání v mnoha zemích na světě (v Německu, Norsku, Francii, Austrálii a Spojených státech). V současnosti již existuje mnoho vědeckých důkazů pro

využití MSU v přednemocniční iktové péči. Na základě kvalitních dostupných důkazů byly vytvořeny klinické doporučené postupy (KDP) pro zapojení MSU do urgentní iktové péče. Na základě dostupných důkazů vytvořila European Stroke Organisation kvalitní klinický doporučený postup podle metodiky GRADE. Je doporučeno využití MSU pro vyšetření pacientů s podezřením na CMP v přednemocniční péči. Je doporučeno využití MSU pro péči o pacienty s cévními mozkovými příhodami, krvácením do mozku a tzv. mimikami CMP. Doporučen je další klinický výzkum využití MSU. Regionální záchranné služby by se měly soustředit na zvyšování kvality procesu péče tak, aby MSU byla dostupná co největšímu počtu pacientů s CMP.

Využití hybridní mobilní iktové jednotky v geograficky náročných oblastech Zlínského krajeR. Líčeník^{1,2}, S. Walter³, R. Mikulík⁴, D. Pfeifer⁵, B. Wells⁶, O. Volný⁷, D. Pakizer⁸, J. Kozel⁸, M. Huncovský⁹, A. Schottek¹⁰, M. Bachhuber¹⁰, K. Fassbender¹⁰¹North West Anglia NHS Foundation Trust, Acute Stroke Centre, United Kingdom²Zdravotnická záchranná služba Zlínského kraje³Department of Neurology, Saarland University, Homburg, Germany⁴Krajská nemocnice Tomáše Bati, Neurologické oddělení, Zlín⁵Zdravotnická záchranná služba Zlínského kraje⁶East of England Ambulance Service, United Kingdom⁷Fakultní nemocnice Ostrava, Neurologická klinika⁸Ostravská Univerzita, Lékařská fakulta, Katedra klinických neurověd⁹North West Anglia NHS Foundation Trust, Acute Stroke Centre, United Kingdom¹⁰Department of Neurology, Saarland University, Homburg, Germany

Úvod: Mobilní iktová jednotka je sanitní vozidlo vybavené mobilním CT a jinými přístroji pro poskytování neodkladné přednemocniční péče.

Cíl: Cílem studie bylo prokázat proveditelnost a bezpečnost provozu mobilní iktové jednotky ve valašském regionu.

Metody: Prospektivní open-label kontrolovaná kohortová studie provedená od 26/10/2024 do 24/12/2024 ve Zlínském kraji v oblastech Valašské Meziříčí a Vsetín. Pacienti byli ošetřeni v obvyklém režimu přednemocniční neodkladné (fáze A1 a A2) nebo se zapojením MSU (fáze B).

Kritéria zapojení do studie:

- dospělí pacienti ve věku ≥ 18 let;
- volání na tísňovou linku;
- diagnózy: CMP, epileptický záchvat, akutní vertigo, bolesti hlavy, porucha vědomí/traumatické etiologie;
- informovaný souhlas pacienta nebo zákonného zástupce.

Výsledky: Ve fázi B (zapojení MSU) od 15/11 do 4/12 bylo 54 výjezdů, ošetřeno 46 pacientů. Devět pacientů celkem bylo směřováno do IC Zlín a KCC Ostrava. Šesti pacientům byla podána přednemocniční intravenózní trombolýza, jeden pacient byl transportován po prokázání okluze velké tepny CTA k mechanické tromboektomii. Další pacienti byli směřováni na Interní nebo ARO oddělení Nemocnice Valašské Meziříčí, na Neurologické oddělení nemocnice Vsetín nebo ponecháni na místě. Ve fázi A1 (standární režim před zapojením MSU) od 26/10 do 14/11 bylo ošetřeno 64 pacientů, z toho sedm bylo směřováno do centrové péče, pět pacientů do IC Zlín a dva pacienti do IC Ostrava

Vítkovice. Další pacienti byli převezeni do nemocnic ve Valašském Meziříčí, Vsetíně a Novém Jičíně nebo ponecháni na místě. Ve fázi A2 (standardní režim přednemocniční péče po fázi se zapojením MSU) od 5/12 do 24/12 bylo ošetřeno 42 pacientů, z toho sedm bylo směřováno do centrové péče, čtyři pacienti do IC Zlín a tři pacienti do IC Ostrava Vítkovice.

Závěr: Předběžná analýza provozu a výsledků péče prokázala proveditelnost a bezpečnost zapojení hybridní MSU do provozu v rámci přednemocniční neodkladné péče v návaznosti na urgentní nemocniční a centrovou iktovou péči v náročných geografických podmínkách.

Identifikace a analýza chybně složených proteinů v depletované plazmě pacientů s karotickou disekcí

P. Malý¹, L. Chrastinová², M. Malý³, J. M. Horáček⁴

¹Ústřední vojenská nemocnice Praha, Neurologické oddělení a Oddělení vojenské interní medicíny a vojenské hygieny, Fakulta vojenského zdravotnictví, Univerzita obrany, Hradec Králové

²Ústav hematologie a krevní transfuze, Praha

³Ústřední vojenská nemocnice Praha, Interní oddělení, 1. LF UK a ÚVN Praha

⁴Oddělení vojenské interní medicíny a vojenské hygieny, Fakulta vojenského zdravotnictví, Univerzita obrany, Hradec Králové

Úvod: Karotická disekce tepny je významnou příčinou ischemické CMP ve věkové skupině do 45 let. Etiologicky se jedná o trauma či spontánní disekci, v obou případech se předpokládá účast defektní cévní stěny, zejména mechanismů narušujících homeostázu buněčných proteinů a kontrolu jejich kvality. Tyto poškozené a chybně složené proteiny (subproteom) zůstávají neprozkoumané

Cíl: Cílem práce je identifikace chybně složených proteinů (subproteomu) v depletované plazmě pacientů s karotickou disekcí.

Metody: Do studie bylo zatím zařazeno 10 pacientů s disekcí karotické tepny (medián věku 45 ± 6,7 roku, 66 % mužů; spontánní či traumatické etiologie, ostatní příčiny byly vyloučeny a 10 zdravých kontrol (medián věku 44 ± 5,0 roku, 85 % mužů). Použili jsme Hsp70 trap assay využívající biosenzor s povrchovou plazmonovou rezonancí k zachycení nesprávně složených proteinů, které byly následně identifikovány pomocí hmotnostní spektrometrie.

Výsledky: V analyzovaných vzorcích plazmy bylo identifikováno přibližně 200 proteinů. U některých proteinů byly pozorovány významné kvantitativní rozdíly mezi testovanými skupinami (stanoveno pomocí ANOVA a Limma analýzy). Mezi tyto proteiny patřily adhezni proteiny (jako je korneodesmosin a desmoglein-1), proteiny zapojené do vývoje epidermis (jako je kalmulin-like protein 5 a kaspáza-14), proteiny imunitní odpovědi (vč. S100A9 a kininogen-1) a protein spojený s hyperhomocysteinémií (bleomycin hydroláza). Další analýza pomocí post hoc testů odhalila, že většina těchto proteinů vykazovala zvýšené hladiny u pacientů ve srovnání se zdravými kontrolami, přičemž některé proteiny byly pro disekci karotické tepny specifické.

Závěr: Analýza těchto nesprávně složených proteinů poskytuje nové poznatky o abnormálních proteinových cestách u pacientů s disekcí

karotické tepny, což by mohlo přispět k pochopení příčiny onemocnění a léčbě tohoto stavu.

Výzkum byl podpořen Ministerstvem obrany České republiky – projekty MO 1012 a MO 1011 (Klinická oblast II) a Ministerstvem školství, mládeže a tělovýchovy České republiky – Specifický výzkum SV/FVZ202304.

Dabigatran v léčbě mozkové žilní trombózy

T. Peisker¹, P. Mikulenká¹, D. Fröhlich¹, O. Černá², I. Štětkařová¹

¹Neurologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

²Hematologická klinika 3. LF UK a FNKV, Praha

Úvod: Antikoagulační léčba je základním postupem terapie mozkové žilní trombózy (MŽT). Studie RE-SPECT CVT prokázala srovnatelný efekt dabigatranu s warfarinem v této indikaci.

Metodika: Hodnotili jsme klinický a radiologický efekt léčby dabigatranem u pacientů léčených pro MŽT. V letech 2019–2024 byla tato léčba nasazená u 15 pacientů. Standardní klinická a radiologická kontrola po 6 měsících byla dostupná u 13 z nich.

Výsledky: 14 z 15 pacientů mělo dobrý efekt dabigatranu v akutní fázi léčby s regresí klinických příznaků (převážně odezněla cefalea). Jedna pacientka s recentní hematologickou abnormitou měla časnou recidivu MŽT s nutností převedení na terapii warfarinem. Ostatní sledovaní absolvovali doporučenou půlroční antikoagulační léčbu bez komplikací. V této skupině byl nález kompletní rekanalizace trombózy na MR mozku v 8 případech a parciální ve 4 případech.

Závěr: Léčba MŽT dabigatranem je z naší zkušenosti účinná a bezpečná u většiny pacientů. Před zahájením terapie orálními antikoagulanty je vhodné vyšetření trombofilních stavů a panelu vaskulitid pro výběr optimálního typu léku.

Subklinické hemoragické komplikace při antikoagulační léčbě v sekundární prevenci iCMP

T. Šrámková¹, T. Vaňásek², P. Janský¹, A. Olšerová¹, S. Kmetonyová¹, K. Benešová¹, J. Schwabová-Paulasová¹, H. Magerová¹, I. Šarbochová¹, L. Mikšík², M. Šrámek^{3,1}, A. Tomek¹

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

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

³Neurologické oddělení, ÚVN – VoFN Praha

Úvod: Pacienti po prodělané kardioembolizační ischemické CMP (iCMP) jsou indikováni k antikoagulační terapii. Pro dlouhodobou léčbu používáme nejčastěji přímé inhibitory koagulačních faktorů a to dabigatran (blokuje f. II) nebo xabany (blokuje f. Xa). Druhou možností je podávání nepřímo působícího warfarinu (blokuje tvorbu f. II, VII, IX, X v játrech). Obávanou komplikací antikoagulační léčby je krvácení do mozku spojené s vysokou mortalitou. Zvýšená tvorba drobných ložisek krvácení bez klinického korelátu (microbleeds, MB) při vyšetření MR je spojeno se zvýšeným rizikem následného fatálního krvácení.

Cíl: Naše práce měla za cíl stanovit progresi počtu MB v průběhu léčby antikoagulanty u pacientů po prodělané iCMP.

Materiál a metody: Pacienti indikováni k antikoagulační terapii po iCMP dispenzarizovaní v cerebrovaskulární poradně naší kliniky byli

vyšetření MR mozku vstupně a po 1 roce trvání léčby. Výskyt nových MB byl hodnocen v sekvencích SWI (susceptibility weighted imaging). U MB jsme hodnotili jejich lokalizaci ve třech kategoriích: hluboké (hMB), lobární (IMB) a infratentoriální (iMB).

Výsledek: Do souboru bylo zařazeno celkem 79 pacientů, z toho 53 mužů (67,1 %), medián věku byl 71 let (IQR 64–76). Největší skupinu tvořilo 50 pacientů (63,3 %) léčených apixabanem, dále bylo 16 pacientů (20,3 %) léčeno dabigatranem a 13 pacientů (16,5 %) warfarinem. Na vstupní MR byla MB přítomna u 17 pacientů (21,5 %), z toho hMB u 2, IMB u 16 a iMB u 2 pacientů. Na kontrolní MR došlo k progresi počtu MB u 8 pacientů (10,1 %), z toho hMB u 1, IMB u 5 a iMB u 4 pacientů. Mezi skupinami dle užívaného antikoagulantu jsme neprokázali statisticky signifikantní rozdíl pro progresi počtu MB ($p = 0,912$).

Závěr: V průběhu jednoho roku antikoagulační léčby došlo k progresi počtu MB u 10,1 % pacientů a to v lobární a infratentoriální lokalizaci. Nezaznamenali jsme klinicky významné hemoragické komplikace. Neprokázali jsme rozdíl mezi jednotlivými skupinami dle používaného léčiva.

Prospektivní validace škál pro diagnostiku stroke mimic

S. Večerková^{1,2}, L. Machová^{2,3}, M. Bar^{2,4}

¹Zdravotnická záchraná služba Moravskoslezského kraje, p. o.

²LF OU, Ostrava

³Neurologické oddělení, Karvinská hornická nemocnice

⁴Neurologická klinika FN Ostrava

Úvod: Základem včasné a cílené (rekanalizační) léčby CMP je včasné a dostatečně přesné odhalení příznaků, a to v rámci přednemocniční (posádky ZZS) i nemocniční péče (lékaři urgentního příjmu, neurologové). Diferenciální diagnostika stavů, které svými příznaky CMP imitují (tzv. „stroke mimics“), je i přes významný pokrok v neuroobrazování obtížná. Ve snaze zlepšit diagnostiku „stroke mimics“ v prostředí urgentního příjmu byly validovány 4 „stroke mimics“ škály vycházející jak z anamnestických údajů, tak klinického nálezu i vitálních funkcí.

Cíl: V prostředí české zdravotní péče Fakultní nemocnice Ostrava prospektivně validovat dostupné škály pro „stroke mimics“ – FABS (absence poklesu ústního koutku, věk < 50 let, absence fibrilace síní, systolický tlak vstupně < 150 mmHg, přítomnost pouze senzoričného

deficitu a anamnéza epilepsie), sFABS (simplified FABS: absence poklesu ústního koutku, věk < 50 let, absence fibrilace síní, systolický tlak vstupně < 150 mmHg), TMS (TeleStroke Mimic Score: věk, přítomnost fibrilace síní, arteriální hypertenze, epilepsie, pokles ústního koutku a NIHSS > 14) a Khan skóre (věk, přítomnost arteriální hypertenze / hyperlipidémie / diabetu mellitu / fibrilace síní, anamnéza migrény, epilepsie či psychiatrické diagnózy).

Metodika: Jedná se o prospektivní monocentrickou validační studii, do které budou zahrnuti všichni pacienti, kteří byli léčeni podáním/provedením systémové trombolýzy ve iktovém centru Fakultní nemocnice Ostrava v období od března 2024 do srpna 2024. Aktuálně se jedná o „on going“ projekt půlročního sledování. U všech těchto pacientů budou 2 nezávislými a zaslepenými hodnotiteli zhodnoceny výše zmíněné „stroke mimics“ škály a bude sledována a srovnána jejich diagnostická přesnost v odhalení „stroke mimics“ v přednemocniční péči.

Podpořeno z programového projektu Ministerstva zdravotnictví ČR s reg. č. NU23-04-00336 a sítí STROCZECH v rámci výzkumné infrastruktury CZECRIN (č. projektu LM 2023049) financované státním rozpočtem České republiky a SGS č. 19/LF/2024.

Vstupní NIHSS u pacientů s CMP v datech Národního registru hrazených zdravotních služeb

M. Zvolský^{1,2}, J. Čády¹

¹Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky

²1. LF UK, Praha

Od roku 2022 byly do české verze 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí zařazeny kódy v rozsahu U53.00–U53.42 umožňující vykázat do sběrů dat o poskytnuté zdravotní péči hodnotu vstupního vyšetření National Institutes of Health Stroke Scale (NIHSS). Od 1. ledna 2024 byla upravena klasifikace hospitalizačních případů CZ-DRG tak, aby případy ischemické CMP (hlavní diagnóza s kódem MKN-10 I63) bez vykázané hodnoty vstupního NIHSS byly zařazovány kategorie Chybné DRG (MDC99). Za první polovinu roku 2024 jsou k dispozici první výsledky tohoto sběru dat NIHSS u pacientů s ischemickou cévní mozkovou příhodou v datech Národního registru hrazených zdravotních služeb. Kompletnost výsledku NIHSS za první 3 měsíce roku 2024 dosahovala 89,5 %.

P3. Epileptologie

Epidemiologická studie u farmakorezistentních epileptiků – pilotní studie

P. Bůřilová¹, J. Vinklárková², M. Melišková¹, K. Maderičová¹, V. Studničková¹, B. Nečasová¹, J. Bůřil², D. Dolanová¹, A. Pokorná¹, M. Brázdil², I. Doležalová²

¹ Ústav zdravotnických věd, LF MU, Brno

² I. neurologická klinika, FN u sv. Anny v Brně

Úvod: Epilepsie je chronické neinfekční záchvatové onemocnění mozku, kterým trpí přibližně 50 milionů lidí na celém světě. Záchvaty mohou být různé, od nejkratších výpadků pozornosti nebo svalových záškubů až po těžké a dlouhotrvající křeče. V kombinaci s dalšími komorbiditami a progresí onemocnění může mít onemocnění epilepsie invalidizující potenciál, snižuje kvalitu života a opakované hospitalizace představují významnou ekonomickou zátěž.

Metodika: Pilotní epidemiologická analýza z dat nemocničního informačního systému (NIS) I. neurologické kliniky Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně (NIS INK FNUSA) za období let 2016–2020 u pacientů odeslaných do centrové péče k léčbě farmakorezistentní epilepsie (dg. G40 a G40.1 dle MKN-10). Cílem studie je analýza ambulantních a hospitalizačních záznamů s identifikací léčebných postupů a potenciálních „trigger points“ ovlivňujících kvalitu a kontinuitu péče.

Diskuze a výsledky: Proces sběru dat byl realizován v rámci uzavřené dokumentace NIS INK FNUSA. V rámci validity získaných dat byly do studie zapojeny studentky – junior výzkumnice (celkem 4 ze studijního programu Intenzivní péče ÚZV LF MU), které byly v první fázi studie proškoleny s cílem předat komplexní informace k diagnosticko-terapeutickým postupům onemocnění epilepsie a jejich rozpoznání z dat. Ve 2. fázi probíhalo zaškolení studentů ve vyhledávání v NIS INK FNUSA a s každým z junior výzkumníků byl realizován sběr dat prvních 5 pacientů ve spolupráci s klinickým expertem (senior výzkumníkem). Získaná data byla validována senior výzkumníky z důvodu minimalizace zkreslení dat. Za stanovené období bylo identifikováno 782 hospitalizačních záznamů.

Závěr: V další fázi studie budou propojena data za jednotlivá období, identifikovány duplikace a realizována podrobná analýza dat. Aktuálně probíhá zpracování dat s ohledem na rozpoznání klíčových momentů, jež ovlivnily kontinuitu a kvalitu péče. Výsledky studie umožní hodnocení průběhu péče a zhodnocení efektu konkrétních léčebných postupů a k optimalizaci managementu péče o pacienty s epilepsií.

Využití multimodálních funkcí a grafových neuronových sítí pro plánování epileptochirurgické intervence

M. Pail^{1,2}, P. Nejedlý^{1,2}, V. Hrtonová¹⁻³, J. Cimbálník⁴, P. Daniel¹, T. Trávníček¹⁻³, I. Doležalová¹, F. Mivalt⁵, V. Křemen⁵, P. Jurák², G. A. Worrell⁵, B. Frauscher³, P. Klimesš^{1,2}, M. Brázdil¹

¹ Brno Epilepsy Center, I. neurologická klinika, člen ERN-EpiCARE, FN u sv. Anny v Brně a LF MU, Brno, ČR

² Ústav přístrojové techniky, Akademie věd ČR, Brno, ČR

³ Department of Neurology, Duke University Medical Center, Durham, US and Department of Biomedical Engineering, Pratt School of Engineering, Duke University, Durham, USA

⁴ Mezinárodní centrum klinického výzkumu, FN u sv. Anny v Brně a LF MU, Brno, ČR

⁵ Departments of Neurology, and Physiology and Biomedical Engineering, Mayo Clinic, Rochester, MN, USA

Úvod: Plánování intervencí u farmakorezistentní epilepsie (FRE), a zejména minimálně invazivních chirurgických přístupů, vyžaduje přesnou lokalizaci epileptogenní zóny.

Cíl: Tato studie zavádí a hodnotí grafové neuronové sítě (GNS), které zahrnují topologii implantovaných elektrod, interiktální intrakraniální EEG charakteristiky a MR charakteristiky pro automatickou lokalizaci epileptogenní zóny.

Metody: Model byl retrospektivně testován pomocí křížové validace „leave-one-patient-out“ s využitím dat od 80 pacientů s FRE a epileptochirurgickou intervencí (invazivní EEG a následně resekční operace), konkrétně 31 pacientů s dobrými a 49 pacientů s neuspokojivými pooperačními klinickými výsledky, léčených ve Fakultní nemocnici u sv. Anny v Brně.

Výsledek: Predikce modelu GNS prokázaly významně vyšší shodu ($p < 0,05$, Mann-Whitney-U test) určených a skutečně resekovaných kontaktů elektrod u pacientů s příznivým pooperačním výsledkem (bezzáchvatovost) Engel I (AUPRC: 0,69) ve srovnání s pacienty s nepříznivým výsledkem (pooperačně přetrvávající záchvaty) Engel II-IV (AUPRC: 0,33). To naznačuje, že model GNS by v případech s příznivými výsledky Engel I doporučil cíle v souladu s klinickými rozhodnutími. Naopak v případech s neuspokojivými výsledky model GNS navrhoval alternativní místa zásahu, která epileptochirurgickou intervencí nebyla odstraněna. Ukázali jsme také, že GNS poskytují statisticky významné ($p < 0,05$, Wilcoxonův signed-rank test) zlepšení AUPRC ve srovnání s tradičními neuronovými sítěmi při použití stejné sady intrakraniálních EEG charakteristik.

Závěr: Výsledky odhalují potenciál GNS k automatickému navrhování cílů pro operaci epilepsie, což může pomoci klinickému týmu při plánování operace epilepsie.

P4. Extrapyramidová onemocnění

Efekt bezlepkové diety u pacientů s Parkinsonovou nemocí

H. Brožová, T. Gentileová, M. Fialová, J. Ruzs, M. Kubjatková, K. Poláková

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

Východisko: Chronický zánět ve střevě je silně spojen s Parkinsonovou nemocí (PN). Prozápětivá imunitní aktivita zvyšuje hladiny α -synukleinu ve střevě a mozku. Bezlepková dieta (GFD) je spojena s nižším zánětlivou aktivitou ve srovnání se standardní stravou.

Metoda: Prezentujeme data prvních 20 pacientů 1 rok na GFD (7 žen a 13 mužů, věk $64,5 \pm 8,5$ roku, délka onemocnění $9,2 \pm 5,0$, BMI $27,1 \pm 4,4$). Baterie testů obsahovala Movement Disorder Society-Unified Skóre hodnocení Parkinsonovy choroby, (MDS-UPDRS), vyšetření chůze pomocí Timed Up and Go testu (TUG) a základní biochemické parametry (glykémie, glykovaný hemoglobin, lipidové spektrum). Vyšetření byla vyhodnocena při vstupu do studie a po 12 měsících na GFD.

Výsledky: První výsledky ukázaly bezpečnost a snášenlivost GFD a dobrou compliance pacientů s PN. Data u prvních 20 pacientů ukazují zlepšení v testu MoCA ($p < 0,001$), v TUG ($p < 0,001$) a trend snižování glykémie ($p = 0,053$) po 12 měsících na GFD. Počáteční zlepšení MDS-UPDRS I ($p = 0,028$), II ($p = 0,067$) a III ($p = 0,069$) na GFD byla po 12 měsících nevýznamná.

Závěr: První data ukazují, že bezlepková dieta jako možnost ovlivnění zánětu ve střevě je bezpečná, dobře tolerovaná a zlepšuje kognici a chůzi u pacientů s PN.

Studie vznikla za podpory Ministerstva zdravotnictví ČR (AZV), grant NU21-04-00443.

Kvalita života pacientů s Parkinsonovou nemocí po hluboké mozkové stimulaci

I. Fryčová, Š. Šaňáková, E. Reiterová

Ústav ošetřovatelství, Fakulta zdravotnických věd, UP v Olomouci

Úvod: Parkinsonova nemoc (PN) je závažné, progresivní, neurodegenerativní onemocnění centrální nervové soustavy, při kterém dochází k poškození mozkových buněk a úbytku neurotransmiteru dopaminu. Toto onemocnění se manifestuje charakteristickou triádou příznaků – bradykineze, klidový tremor, rigidita svalů. Jednou z možností léčby je hluboká mozková stimulace (DBS). PN negativně zasahuje do všech oblastí kvality života pacienta a vede k nezvratným fyzickým, psychickým, sociálním a intelektuálním změnám osobnosti.

Cíl: Cílem výzkumného šetření je vyhodnotit vliv fyzických, psychických a sociálně-spirituálních faktorů na kvalitu života pacientů trpících Parkinsonovou nemocí po hluboké mozkové stimulaci (DBS).

Metodika: Výzkum byl prováděn formou kvantitativního šetření. Data byla získávána prostřednictvím dotazníku PNDQoL_P. Sběr dat byl prováděn na Neurologické klinice Fakultní nemocnice Olomouc a ve Fakultní nemocnici u svaté Anny v Brně od 3/2024 do 8/2024. Pilotní soubor tvořilo 47 pacientů s DBS. Data byla zpracována pomocí popisné

statistiky, Spearmanova korelačního koeficientu a metodou analýzy rozptylu.

Výsledky: Byla prokázána signifikantní souvislost mezi věkem, délkou diagnostiky PN a délkou zavedení neurostimulátoru v symptomatické ($p < 0,05$), v sociální oblasti ($p < 0,05$) a duchovní oblasti ($p < 0,05$). Z výsledků analýzy rozptylu vyplynuly signifikantní rozdíly mezi skupinami pacientů rozdělených podle rodinného stavu v hodnocení psychické oblasti ($p < 0,05$), dále podle zaměstnání v hodnocení symptomatické oblasti ($p < 0,05$) a v hodnocení běžných denních činností ($p < 0,05$). Závěr: V pilotním souboru byly zjištěny především rozdíly v kvalitě života mezi rozvedenými a nerozvedenými pacienty v subškále Psychický stav, dále mezi zaměstnanými a důchodci v subškálách Symptomatická, Běžné denní činnosti a v celkovém skóre. Nebyly prokázány rozdíly mezi pacienty v sociálně-spirituální oblasti.

Podpořeno vnitřním grantem IGA Univerzity Palackého v Olomouci.

Název projektu: „Kvalita života pacientů s Parkinsonovou nemocí“, IGA_FZV_2024_008.

Monogenní formy Parkinsonovy nemoci v české populaci

P. Hollý^{1,2}, K. Hirschfeldová³, I. Mazura², P. Dušek¹, K. Zárubová⁴, R. Jech¹, T. Serrranová¹, O. Fiala⁵, O. Bezdíček¹, A. Hořínek³, J. Klempíř¹, E. Růžička¹

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

² Ústav soudního lékařství a toxikologie, 1. LF UK a VFN v Praze

³ Ústav biologie a lékařské genetiky – Laboratoř molekulární diagnostiky, 1. LF UK a VFN v Praze

⁴ Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

⁵ Institut neuropsychiatrické péče (INEP) v Praze

Úvod: Jednoznačná příčina Parkinsonovy nemoci (PN) nebyla dosud objasněna. Literárně se uvádí genetická příčina/rizikový faktor u 10–15 % pacientů – nejčastěji v genech pro glukocerebrosidázu (GBA), leucinerich repeat kinázu 2 (LRRK2), parkin (PRKN) a alfa-synukleín (SNCA).

Cíl: Vyhledat u pacientů sledovaných ve 3 pražských nemocnicích nemocné s PN, kteří mají jednu z monogenních forem, a porovnat jejich anamnestická a klinická data s pacienty s negativními nálezy genetiky.

Metodika: Metodou masivního paralelního sekvenování panelem 167 genů zahrnujícím i geny GBA, LRRK2 a PRKN bylo vyšetřeno 214 osob s PN (80 žen, věk $62,6 \pm 10,4$ roku) a 96 zdravých dobrovolníků (HC, 71 žen, věk $49,6 \pm 14,4$ roku), metodou analýzy přestaveb byly detekovány mutace v SNCA. Byla zjištěna rodinná anamnéza, všichni byli vyšetřeni pomocí jednotné škály hybnosti pro PN (MDS-UPDRS), kognice byla hodnocena Montrealským kognitivním testem (MoCA).

Výsledky: Věk nástupu obtíží byl v 52 ± 13 let, pozitivní rodinnou anamnézu mělo 48 nemocných – 22, resp. 34 % young-onset pacientů (do 40 let věku). Patogenní nebo pravděpodobně patogenní varianta ve sledovaných genech byla u 36 probandů (17 %) – GBA (celkem 27, z toho 4 měli patogenní variantu, která byla nalezena u 1 HC), LRRK2 (2 heterozygoti s PN vs. 1 HC), PRKN (2 složení heterozygoti u pacientů versus žádná mutace u HC), SNCA (2 probandi) a nález ve více genech měli 3 pacienti. Nemocní s mutací v GBA neměli nižší skóre

MoCA (24,8 ± 2,9 vs. 24,9 ± 4,9). Heterozygotní mutace v genu pro PRKN (jinak autozomálně recesivní dědičnost PN) nebyla ve větší míře nalezena u pacientů než u HC (5 vs. 6, risk ratio 0,97).

Závěr: Výskyt monogenních variant PN v české populaci se blíží literárním údajům. Nejčastější rizikový genetický faktor je mutace v GBA a dále je následována mutacemi LRRK2, PRKN a SNCA. Pacienti s mutací v GBA v našem souboru neměli vyšší míru kognitivního postižení.

Podpořeno projektem Národní ústav pro neurologický výzkum (Program EXCELES, ID: LX22NPO5107) – Financováno Evropskou unií – Next Generation EU; výzkumným programem Karlovy univerzity: Cooperatio Neuroscience; projektem Všeobecné fakultní nemocnice v Praze MZ ČR-RVO-VFN64165 a grantem AZV – NW24-04-00067.

Vplyv predoperačnej štruktúrálnej konektivity STN-SMA na zlepšenie motorických symptómov pacientov s Parkinsonovou chorobou po implantácii STN-DBS – pilotná štúdia

Š. Janovič¹, S. Holly^{2,3}, P. Chmelík^{2,4}, D. Juskanich², L. Pátrovič²,

A. Kušnírová^{1,5}, P. Matejička², Z. Košutzká¹

¹ II. neurologická klinika LFUK a UNB, Bratislava, SK

² JESSENIUS – diagnostické centrum, Nitra, SK

³ Ústav biofyziky a informatiky, 1. LF UK, Praha

⁴ Katedra medicínsko-technických odborov, Fakulta zdravotníctva, Prešovská univerzita, Prešov, SK

Úvod: Hlboká mozgová stimulácia (DBS) v zacielení subtalamickeho jadra (STN) je spojená s efektívnou redukcíu motorických symptómov u pacientov s pokročilou formou Parkinsonovej choroby (PCh) (Schuepbach et al., 2013). Pokrok v rozvoji neurozobrazovacích techník a lepšie pochopenie mechanizmu účinku DBS viedli k zmene tzv. lokalizačnej hypotézy účinku DBS na sieťový efekt, zahŕňajúci vplyv kortiko-subkortikálnych spojení bielej hmoty, označovaných ako štruktúrna konektivita (Al-Fatly, 2024). Medzi potenciálne najvýznamnejšie spojenia patrí STN s suplementárnou motorickou oblasťou (STN-SMA), ktorého sila, vyjadrená počtom vlákien, v štúdiách využívajúcich tzv. normatívny konektóm preukázala signifikantný prediktorový marker zlepšenia motorických symptómov (Horn et al., 2017).

Ciel: Určiť vplyv sily štruktúrálnej konektivity medzi STN-SMA, vyjadrenej počtom vlákien získaných pomocou predoperačnej DTI-traktografie metódou sférickéj dekonvolúcie, na zlepšenie/zhoršenie motoriky v škále MDS-UPDRS u pacientov s PCh 6 mesiacov po implantácii STN-DBS.

Metodika: Do štúdie bolo zaradených celkovo 7 pacientov (6 mužov, 1 žena) s pokročilou PCh, s priemerným vekom 62 rokov (v čase implantácie) a priemernou dĺžkou trvania ochorenia 8 rokov. Sila štruktúrálnej konektivity bola vyjadrená súčtom počtu vlákien medzi pravým a ľavým STN a SMA, získaných metódou sférickéj dekonvolúcie z predoperačnej difúznej MR. Zlepšenie/zhoršenie motoriky bolo vyhodnotené ako rozdiel medzi predoperačnou a pooperačnou hodnotou v škále MDS-UPDRS. Štatistická analýza bola realizovaná metódou viacnásobnej lineárnej regresie s využitím programu SPSS verzia 29.0.

Výsledky: Metóda viacnásobnej lineárnej regresie preukázala, že nezávislá premenná, definovaná ako súčet počtu vlákien medzi STN-SMA, má signifikantný vplyv ($p = 0,037$) na zmenu celkového skóre v škále MDS-UPDRS (hodnota MDS-UPDRS 6 mesiacov po operácii – predoperačná hodnota MDS-UPDRS) a vysvetľuje 38 % variability tejto zmeny ($\text{Lambda} = 0,062$).

Záver: Sila štruktúrálnej konektivity, vyjadrená súčtom počtu vlákien medzi pravým a ľavým STN a SMA, je prediktorom pooperačného zlepšenia motoriky pomocou STN-DBS u pacientov s PCh.

Tento projekt bol financovaný vďaka grantom VEGA číslo 1/0545/22 a 1/0527/22.

Schopnosť vnímania perspektívy u pacientů s hereditárnými ataxiemi

S. Karamazovová¹, M. Laczó², J. Paulasová-Schwabová¹, L. Šťovíčkova¹, M. Kuzmiak¹, J. Laczó², M. Vyhnálek^{1,2}

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

² Kognitívne centrum, Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod: Schopnosť vnímania perspektívy, ktorá človeku umožňuje predstaviť si okolní prostredí z jiného úhlu pohľadu, je jednou z kľúčových súčastí priestorovej orientácie. Studie na zvieratech či funkčných zobrazovacích metódach prokazujú, že mozeček hraje podstatnú rolu v priestorovej orientácii vč. vnímaní perspektívy. U osob s postižením mozečku, jako jsou např. pacienti s hereditárnými ataxiemi, však tato problematika dosud nebyla zkoumána.

Cíl: Cílem této studie bylo prozkoumat schopnost vnímania perspektívy u pacientů se spinocerebelárními ataxiemi (SCA) a Friedreichovou ataxií (FRDA) v porovnání se zdravými kontrolami.

Metody: Do studie bylo zařazeno 23 pacientů s SCA a 19 pacientů s FRDA sledovaných v Centru hereditárních ataxií a 34 zdravých kontrol (ZK). Všichni účastníci podstoupili test vnímania perspektívy Perspective Taking/Spatial Orientation Test (PTSOT). V tomto testu si měli účastníci představit, že stojí u jednoho objektu (např. květiny) a dívají se směrem k jinému objektu (např. stromu). Jejich úkolem bylo na kruhovém diagramu ukázat směr ke třetímu objektu (např. kočce).

Výsledky: Pacienti s SCA dosáhli signifikantně horších výsledků než ZK. Průměrná úhlová odchylka od správného směru u nich činila 63,02° oproti 26,01° u ZK ($p < 0,001$). Průměrně 46,1 % jejich odpovědí se nacházelo ve správném kvadrantu kruhového diagramu, v porovnání s 82,8 % u ZK ($p < 0,001$). Výkon pacientů s FRDA se od ZK nelišil.

Závěr: Schopnosť vnímania perspektívy, kľúčová súčasť priestorovej orientácie, je narušená u SCA ale nikoliv u FRDA. Tento rozdiel môže byť spôsoben výraznejší atrofií šedej hmoty mozečku u SCA než u FRDA. Postižení priestorovej orientácie u pacientů s onemocněním mozečku by měla být věnována pozornost vzhledem k tomu, že porucha priestorovej orientácie negativně ovlivňuje mobilitu a kvalitu života pacientů.

Podpořeno grantem GAUK 224522 a projektem Národní ústav pro neurologický výzkum LX22NPO5107.

Efekt hlbokej mozgovej stimulácie na nemotorické aspekty u pacientov s Parkinsonovou chorobou – 12-mesačný follow-up

A. Kušnírová¹, Š. Janovič¹, L. Hapáková¹, M. Křloc², P. Valkovič^{1,3}, Z. Košťuzká¹

¹II. neurologická klinika, LF UK a UN Bratislava, SK

²Neurochirurgická klinika SZU, Nemocnica sv. Michala, Bratislava, SK

³Centrum experimentálnej medicíny SAV, Ústav normálnej a patologickej fyziológie, Bratislava, SK

Úvod: Hlboká mozgová stimulácia (deep brain stimulation; DBS) je osvedčená metóda pri liečbe motorických symptómov pri pokročilej Parkinsonovej chorobe (PCh). Niekoľko štúdií skúmalo vplyv DBS na nemotorické symptómy tohto ochorenia, existujú však v tejto veci kontroverzné výsledky.

Ciel: Cieľom našej štúdie bolo odsledovať vplyv hlbokej mozgovej stimulácie na nemotorické aspekty života u pacientov s PCh 12 mesiacov po implantácii.

Metódy: V priebehu 12 mesiacov sme u 11 pacientov s implantovaným systémom hlbokej mozgovej stimulácie (DBS) sledovali vplyv tejto liečebnej metódy na nemotorické prejavy ochorenia. K objektívnemu hodnoteniu nemotorických aspektov každodenného života sme využili škálu MDS-UDPRS časť I. a škálu NMSS. K subjektívnemu hodnoteniu kvality života sme použili 39-položkový dotazník (PDQ-39). Taktiež sme sa špecificky zamerali na subjektívne hodnotenie depresivity (PHQ-9) a úzkosti (GAD-7).

Výsledky: Po 12 mesiacoch po implantácii DBS bolo objektívne preukázané signifikantne zlepšenie subskóre MDS-UPDRS I ($p = 0,008$). Štatistickou analýzou sme zistili pozitívnu koreláciu pri porovnaní nemotorických aspektov denného života u pacientov s PCh 12 mesiacov po implantácii DBS so subjektívnym zlepšením prejavov depresivity ($p = 0,035$). Taktiež bola pozorovaná signifikantná korelácia zníženia frekvencie a závažnosti nemotorických príznakov ochorenia so zlepšenou kvalitou života ($p = 0,015$).

Záver: DBS je účinným nástrojom na zvládnutie širokej škály nemotorických symptómov u pacientov s PCh a prispieva k zlepšenej kvalite života pacientov.

Zmeny EEG mikrostavů v prodromálním stádiu onemocnění s Lewyho tělisky

D. Ondracek^{1,2}, M. Lamos¹, L. Brabenec¹, K. Mitterova¹, I. Rektorova^{1,2}

¹Brain and Mind Research Program, CEITEC, Masaryk University, Brno, Czech Republic

²First Department of Neurology, Faculty of Medicine, Masaryk University and St. Anne's University Hospital, Brno, Czech Republic

Aim: Described EEG patterns may serve as diagnostic and prognostic biomarkers for prodromal dementia with Lewy bodies (DLB). While spectral frequency analysis is used to evaluate EEG patterns, EEG microstates (MS) provide temporal and spatial characteristics. We aimed at elucidating early changes in network dynamics across spectrum of healthy controls (HC), prodromal DLB and at-risk population using both EEG patterns and MS assessment.

Methods: 120 cognitive and dopaminergic medication-naive subjects with or without core and supportive clinical features of prodromal DLB ± presence of mild cognitive impairment underwent a 5-minute recording of high-density resting state scalp EEG. Participants were sorted based on their EEG patterns into three groups: pattern 1 (normal EEG), pattern 2 (early DLB) and pattern 5 (advanced DLB). EEG microstates were analyzed using k-means approach and temporal parameters were calculated.

Results: Results revealed higher mean duration ($P < 0.001$ and $P = 0.005$) and higher time coverage (TC) ($P = 0.004$ and $P = 0.004$) of the MS C, and lower TC ($P = 0.003$ and $P < 0.001$) and segment density ($P < 0.001$ and $P < 0.001$) of MS A in EEG pattern 1 compared to pattern 2 and 5, respectively. No significant differences between pattern 2 and 5.

Conclusion: MS A involves temporal cortices and represents sensory (auditory, visual) and arousal networks while MS C involves anterior cingulate and insular cortices representing salience network. Our results support early engagement of anterior insular cortices in prodromal DLB which reflects deficits in executive, autonomic, visual and affective/behavioral functions while abnormally enhanced involvement of the sensory/arousal network is related to cognitive fluctuations, and/or illusions/hallucinations in early DLB.

The work was supported by Ministry of Health of the Czech Republic, grant NU20-04-00294 and core facility MAFIL of CEITEC supported by the MEYS CR (LM2018129 Czech-Biolmaging).

Mikrobiom u Alzheimerovy a Parkinsonovy nemoci

R. Pavčík^{1,2}, R. Šumec^{1,2}, P. Bořilová Linhartová³, J. Böhm³, L. Krajčovičová^{1,2}

¹I. neurologická klinika, LF MU a FN u sv. Anny v Brně

²Mezinárodní centrum klinického výzkumu, FN u sv. Anny v Brně

³RECETOX, Přírodovědecká fakulta, MU, Brno

Úvod: Alzheimerova nemoc (AN) a Parkinsonova nemoc (PN) jsou nejčastější neurodegenerativní onemocnění CNS. Etiologie těchto onemocnění doposud není plně objasněná. Roli mohou sehrávat změny v mikrobiomu, což je soubor mikroorganismů a jejich prostředí, které se nacházejí v různých částech těla. Patologické změny mikrobiomu mohou přispívat k rozvoji onemocnění mechanismy jako produkce škodlivých metabolitů, ovlivňování hormonálního a imunitního systému a indukci chronických zánětlivých změn.

Cíl: Cílem je identifikovat změny ve složení mikrobiomu u pacientů s AN a PN v porovnání se zdravou populací, identifikovat biomarkery umožňující časnou detekci těchto onemocnění a případné možné terapeutické cíle.

Metodika: Studie probíhá prospektivně v rozmezí 3 let na souboru 120 pacientů (60 AN, 30 PN, 30 zdravé kontroly). Provádí se analýza mikrobiomu ze vzorků stolice, stěrů ze sliznice dutiny ústní a nosní, analýza imunofenotypu, kognitivní screening a u pacientů s PN také MDS-UPDRS.

Výsledky: V pilotní analýze byly analyzovány vzorky od 26 pacientů s AN, 22 s PN a 12 zdravých kontrol. Pomocí DNA sekvenování ze vzorků stolice

u pacientů s PN se zjistila, i když statisticky nevýznamná ($p > 0,05$), nižší alpha diverzita oproti zdravým kontrolám, bakteriální profil byl podobný, avšak Prevotella byla víc zastoupená u pacientu s PN. U pacientů s AN se významný rozdíl neprokázal. Taktéž ve stěru z nazální sliznice u pacientů s AN i PN byla zjištěna menší diverzita bakterií a kmen Pseudomonas nebyl nalezen u kontrolní skupiny pacientů. Signifikantní rozdíl byl ale zjištěn ve srovnání se zdravými kontrolami jen u pacientů s PN. Výsledky ze stěrů z bukalní sliznice neprokázaly významný rozdíl mezi pacienty s AN nebo PN a zdravými kontrolami.

Závěr: Z prvních výsledků vyplývá potenciálně významný rozdíl ve složení nosního a střevního mikrobiomu u pacientů s PN v porovnání se zdravou populací. Mezi pacienty s AN a zdravými kontrolami se zatím nenašli signifikantní rozdíly.

Tato práce byla provedena s podporou Národního plánu obnovy (Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy) (č. projektu LX22NPO5107: Next Generation EU) a RECETOX Research Infrastructure (ID LM2023069).

Detekce časné kognitivní dysfunkce u Parkinsonovy nemoci s využitím velmi krátkých kognitivních testů ALBA a POBAV

K. Stolaríková^{1,2}, K. Menšíková^{1,2}, H. Kisvetrová³, A. Bartoš⁴

¹ Neurologická klinika FN Olomouc

² LF UP v Olomouci

³ Fakulta zdravotnických věd, Centrum vědy a výzkumu, UP v Olomouci

⁴ Neurologická klinika, FNKV, Praha

Úvod: Mírné kognitivní deficity se dají zjišťovat dvěma velmi krátkými testy ALBA (Amnesia Light and Brief Assessment) a POBAV (Pojmenování obrázků a jejich vybavení). Není známo, zda se dají zjistit u pacientů s Parkinsonovou nemocí (PN), u nichž nebývají v popředí.

Cíl: Ověřit možnost detekce mírné kognitivní poruchy pomocí testů ALBA a POBAV u PN.

Metodika: Oběma testy a třetí verzí Addenbrookského kognitivního testu (ACE-III) bylo vyšetřeno 62 kontrolních jedinců s normálním ACE-III 62 pacientů s PN, kteří byli vyšetřeni navíc standardními neuropsychologickými testy. Jednotlivé části ALBA, POBAV a ACE-III byly srovnány mezi skupinami pacientů s PN s normálními kognitivními funkcemi (PN-NC), PN s MKP (PN-MKP) a kontrolními jedinci (KJ).

Výsledky: Skupiny byly srovnatelné co do věku, vzdělání a pohlaví. Kognitivní porucha ve skupině pacientů s PN byla velmi mírná a významně se lišila od kontrolní skupiny (skóre ACE-III bylo 91 vs. 96 bodů). Navzdory mírnému kognitivnímu postižení byla překvapivě již u PN-NC nalezena zhoršené vybavení gest v testu ALBA oproti KJ. U pacientů s PN-MKP přibýly další významné deficity ve většině úloh testů ALBA a POBAV ukázala různé vzorce významných korelací subtestů ALBA a POBAV se standardními neuropsychologickými testy. Při korelační analýze u pacientů s PN nejvíce souviselo skóre vybavení gest a správného vybavení názvů obrázků s výsledky verbální fluence a testů cesty A a B, následovaly testy paměti a všechny skóre ACE-III kromě zrakově-prostorových. Naproti tomu skóre správně vybavených slov koreloval se skórem paměti a jazyka v testu ACE-III a paměťových testech.

Závěr: Původní české testy ALBA a POBAV dokáží detekovat MKP u PN podobně jako standardní neuropsychologické testy. Subtest ALBA (vybavení gest) je schopen diferencovat časnou kognitivní dysfunkci u PN již ve fázi, kdy ji standardní psychologické testy neodhalí. Vysvětlením může být charakter testu, který je non-verbální a vyžaduje zapojení motoriky, což odpovídá poškození bazálních ganglií.

Práce byla podpořena projekty UK COOPERATIO Q38 a FNKV RVO 00064173 a IGA-LF-2024-021.

Vyšetření nosohltanového stěru umožňuje validaci patogenních efektů suspektních sestřihových variant ATP7B u pacientů s Wilsonovou nemocí

A. Vrbacká¹, L. Steiner Mrázová¹, F. Majer¹, V. Stránecký¹, L. Nosková¹, D. Záhoráková², J. Májovská², I. Bitar^{3,4}, J. Šaligová⁵, S. Majlingová⁵, M. Giertlová⁶, P. Solařová⁷, R. Brůha⁸, P. Dušek^{9,10}, J. Klempíř⁸, J. Sikora¹, S. Kmoch¹, I. Jedličková¹

¹ Laboratoř pro studium vzácných nemocí, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1. LF UK, Praha

² Klinika pediatrie a dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN v Praze

³ Klinika mikrobiologie 1. LF UK a FN Plzeň

⁴ Biomedicínské centrum, LF UK, Plzeň

⁵ Klinika dětského a dorostového lékařství, Lékařská fakulta Univerzity P. J. Šafárika a Dětská fakultní nemocnice Košice, SK

⁶ Katedra lékařské genetiky, Unilabs Slovakia Košice, SK

⁷ Oddělení lékařské genetiky, FN Hradec Králové

⁸ 4. Interní klinika 1. LF UK a VFN v Praze

⁹ Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. LF UK a VFN v Praze

¹⁰ Radiologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

Úvod: Wilsonova choroba (WD) je vzácné dědičné onemocnění charakterizované abnormálním hromaděním mědi s primárním poškozením jater a mozku. Geneticky je většina případů WD způsobena bíalelickými variantami v genu *ATP7B* (ATPase Copper Transporting Beta). *ATP7B* se podílí na intracelulárním transportu a exkreci iontů mědi. Až u 20 % pacientů s WD je ale identifikována pouze jedna nebo žádná jasně patogenní *ATP7B* varianta. Řada suspektních variant může ovlivňovat sestřih nebo množství mRNA *ATP7B*, jejich charakterizace je bohužel obtížná s ohledem na převážně jaterně specifickou expresi *ATP7B*.

Cíl: Zavedení neinvazivní metody pro detekci a charakterizaci suspektních sestřihových variant *ATP7B* u pacientů s WD.

Metody: Izolovali jsme mRNA z nosohltanového stěru, ve kterém jsme potvrdili přítomnost transkriptu *ATP7B*. Pomocí long-range PCR jsme připravili amplikony zahrnující ex3–ex21 cDNA *ATP7B*, které byly následně sekvenovány metodou s dlouhým čtením na platformách Pacific Biosciences (PacBio) a Oxford Nanopore.

Výsledky: Ověřili jsme vliv nalezených synonymních variant na sestřih mRNA *ATP7B* u čtyř pacientů s WD, u kterých v rámci DNA diagnostiky byla nalezena pouze jedna patogenní varianta v *ATP7B*. Vlivem synonymních variant c.1488C>T (p.Gly496=), c.2241C>T (p.Ile747=)

a c.2292C>T (p.Phe764=) dochází k aberantnímu sestřihu transkriptu ATP7B, delecí části exonu 3 [c.1488C>T (p.Gly496=)], respektive delecí exonu 8 [c.2241C>T (p.Ile747=) a c.2292C>T (p.Phe764=)]. Dále jsme zjistili, že popsaná patogenní non-sense varianta c.2336G>A (p.Trp779Ter) vede také k aberantnímu sestřihu a delecí exonu 8.

Závěr: Tato nová minimálně invazivní metoda zásadně zvyšuje efektivitu molekulárně genetické diagnostiky WD, čímž přispívá k individualizaci chelatační léčby pacientům s geneticky potvrzenou diagnózou WD.

Nosohltanový stěr je užitečným klinickým materiálem pro studium transkriptů i jiných neuronálně a epiteliálně specificky exprimovaných genů a s nimi asociovaných onemocnění.

Finanční podpora: NW24-04-00067 a RVO-VFN 64165 MZ ČR, NCMG (LM2023067). Projekt Národní ústav pro neurologický výzkum (Program EXCELES, ID: LX22NPO5107) – Financováno Evropskou unií – Next Generation EU a Univerzita Karlova UNCE/MED/007.

P5. Kognitivní onemocnění

Diagnózy a léčebné přístupy u demencí v klinické praxi v ČR

M. Michalovová¹, A. Bartoš^{1,2}

¹ Neurologická klinika 3. LF UK, Praha

² Neurologická klinika FNKV, Praha

Úvod: V ČR není dostupný aktuální přehled diagnostických jednotek a léčby demencí v reálné klinické praxi.

Cíl: Cílem bylo určit podíl typů demencí a různých druhů léčby u ambulantních pacientů.

Metodika: Diagnózy a léčba na základě informací ošetřujících lékařů byly zjišťovány od pacientů starších 60 let v neurologických a geriatrických ambulancích ve více místech ČR. Pacienti byli vyšetřeni kognitivními testy vč. Mini Mental State Exam (MMSE).

Výsledek: Lékaři určili tyto diagnózy u 367 pacientů (věk 77 ± 7 let, vzdělání 13 ± 3 let, 63 % žen, MMSE 24 ± 3 bodů): nejvíce Alzheimerova nemoc (AN) ($n = 107, 29\%$), mírná kognitivní porucha (MKP) ($n = 78, 21\%$), vaskulární demence (VD) (14 %), smíšená demence (12 %), demence s Parkinsonovou nemocí (PN) (9 %), ostatní (7 %), frontotemporální demence (6 %) a nejméně demence s Lewyho tělísky ($n = 3, 1\%$). Kognitiva dostávalo 48 % pacientů s AN, žádnou léčbu neužívalo 40 % a pouze Tebikan nebo přípravky s ginkgo bilobou užívalo 12 % pacientů s AN. Pouze inhibitory AChE užívalo 26 % pacientů s AN a normálním skóre MMSE 27-30 bodů, pouze 24 % s MMSE mezi 22 a 26 body a 23 % s MMSE menším než 21 bodů. Pacienti s demencí při PN ($n = 20, 59\%$) byli kognitivně léčení častěji než pacienti s Alzheimerovou nemocí ($n = 51, 48\%$). Pacienti s demencí při PN byli častěji léčení donepezilem ($n = 12, 35\%$) než rivastigminem ($n = 1, 3\%$). Tři pacienti s diagnózou demence s Lewyho tělísky nebyli léčení.

Závěr: Na doposud největší skupině pacientů s kognitivními poruchami jsme poprvé zjistili reálné rozložení diagnóz a léčebné postupy lékařů. Léčba kognitivních poruch je poměrně individuální záležitostí a někdy neodpovídá předepsaným postupům.

Práce byla podpořena projekty COOPERATIO Q38 UK 3. LF a RVO [FNKV, 00064173].

Děkujeme doc. Kísvetrové z Univerzity Palackého v Olomouci a jejímu týmu za poskytnutí dat.

Vplyv paracentézy ascitu na kognitívny výkon u pacientov s hepatálnou encefalopatiou

I. Straka¹, M. Komlósi², V. Boleková^{1,3}, P. Valkovič^{1,4}

¹ II. neurologická klinika LF UK a UNB, Bratislava, SK

² III. interná klinika LF UK a UNB, Bratislava, SK

³ Ústav klinickej psychológie, Fakulta psychológie, Paneurópska vysoká škola, Bratislava, SK

⁴ Ústav normálnej a patologickej fyziológie, Centrum experimentálnej medicíny, Slovenská akadémia vied, Bratislava, SK

Úvod: Hepatálna encefalopatia je komplexný neuropsychiatrický syndróm spôsobený rôznymi ochoreniami pečene, ktorého klinický obraz môže variovať od miernej zmätenosti a kognitívneho zhoršenia až po kómu a nakoniec smrť.

Ciel: Cieľom tejto pilotnej štúdie bolo zistiť vzťah medzi nízkoobjemovou a vysokoobjemovou paracentézou ascitu na kognitívny výkon.

Metódy: Desať pacientov (sedem mužov) bolo rozdelených do dvoch skupín. Skupina 1 pozostávala z pacientov, ktorí podstúpili nízkoobjemovú paracentézu (menej ako 5 000 ml), a skupina 2 pozostávala z pacientov, ktorí podstúpili vysokoobjemovú paracentézu (viac ako 5 000 ml). Pacienti boli hodnotení pred výkonom a 24 hodín po výkone pomocou testov Number Connection Test, verzie A a B (NCT-A, NCT-B) a testu Digit Symbol Substitution Test (DSST). Skóre menej ako 12 bodov v teste Montreal Cognitive Assessment bolo exklúznym kritériom.

Výsledky: V oboch skupinách sme zaznamenali zhoršenie v teste DSST ($p = 0,039$ vs. $p = 0,043$). Pre NCT-A a NCT-B nebolo možné použiť štatistickú analýzu kvôli nízkej variabilite údajov, a preto sme tieto testy porovnávali deskriptívne. V skupine 1 nebol jeden pacient schopný dokončiť NCT-A a NCT-B po paracentéze, v skupine 2 neboli dvaja pacienti schopní dokončiť NCT-A a traja pacienti neboli schopní dokončiť NCT-B.

Záver: V našej pilotnej štúdii pacienti po vysokoobjemovej paracentéze vykazovali výraznejšie zhoršenie koncentrácie, pozornosti a psychomotorického tempa.

Práca bola podoporená grantom GAAA/2022/12.

P6. Neuroimunologická vyšetření

Starší pacienti s SM a LOMS: Výzvy v diagnostice, léčbě a starostlivosti o starších pacientov

A. Bullová, F. Jurčaga

Neurologická klinika SZU, Univerzitná nemocnica –
Nemocnica sv. Michala, a. s., Bratislava

Sklerózu multiplex (SM) už nemožno považovať za ochorenie, ktoré postihuje len mladých dospelých. Pravdou je, že najčastejšie sa diagnostikuje medzi 20. a 40. rokom života, ale vyskytuje sa aj v detstve alebo v neskoršom veku. Ak sa SM prejaví po 50. roku života, označuje sa ako SM s neskorým nástupom (LOMS), a keď sa objaví po 60. roku života, ide o veľmi neskorý nástup SM (VLOMS). Výskyt LOMS v posledných desaťročiach výrazne stúpa. Tento nárast je zrejmy v rôznych krajinách, pričom lepšie diagnostické možnosti, ako je pokročilé využitie MR a modernizované diagnostické kritériá, prispeli k zvýšenej detekcii tohto ochorenia. LOMS je často spojená s progresívnejším priebehom ochorenia, čo predstavuje výzvu pre lekárov, pretože klinický obraz môže byť zamieňaný s inými ochoreniami spojenými so starnutím, ako sú neurodegeneratívne či cerebrovaskulárne ochorenia. Jedným z kľúčových faktorov ovplyvňujúcich vývoj a priebeh SM v pokročilom veku a LOMS je imunosenesencia, ktorá spôsobuje dysreguláciu imunitných odpovedí, vrátane zníženej funkcie T-lymfocytov, ktoré zohrávajú dôležitú úlohu pri autoimunitných procesoch, aké sú typické pre SM. U starších pacientov vedie imunosenesencia k zníženej schopnosti imunitného systému kontrolovať zápalové reakcie a reparatívne procesy v centrálnom nervovom systéme, čo môže urýchľovať neurodegeneráciu a zhoršovať progresiu LOMS. Okrem toho, imunosenesencia zvyšuje náchylnosť starších pacientov na infekcie, ktoré môžu fungovať ako spúšťač exacerbácie SM. Zvýšená prevalencia SM u starších dospelých, v kombinácii s efektom imunosenesencie, komorbidity a komplexitou diferenciálnej diagnostiky, poukazuje na potrebu ďalšieho výskumu a zdokonaľovania diagnostických a terapeutických postupov.

Pozitívny QuantiFERON test u pacienta s roztroušenou sklerózou náhodne detekovaný pri plánovanej zmene terapie z natalizumabu na antiCD20 terapii

S. Flašarová^{1,2}, J. Vejrych³, I. Šrotová^{1,2}, M. Hladíková^{1,2}

¹ Neurologická klinika FN Brno

² LF MU, Brno

³ Klinika nemocí plicných a tuberkulózy FN Brno

Úvod: Tuberkulóza (TBC) je celosvetovo rozšírené ochorenie postihujúce všetky vekové skupiny a zasahujúce jakékoľvek orgány, predovšetkým pľúca. V závislosti na individuálnej imunitnej reaktivite infikovaného jedinca, významne podmienené genetickou dispozíciou, môže dojsť buď k eliminácii mykobaktérií, latentnej infekcii, alebo manifestnému ochoreniu. Mycobacteria tuberculosis obsažené v granulomatu pacientov s latentnou infekciou, môžu prežívať i desiatky let v tele postihovaného bez známk ochorenia.

Testovanie pomocou QuantiFERON testu využíva ELISA metodu pro hodnocení IFN- γ vytvořeného antigen specifickými T lymfocyty. Testování je indikováno jak k vyloučení aktivní, tak latentní infekce např. před nasazením imunosupresivní medikace roztroušené sklerózy (RS).

Kazuistika: Pacient, ročník 1967, relaps remitentní RS byla diagnostikována v 42 letech. Pacient byl nasazen na interferon beta1b, pro klinickou a radiologickou progresi byla po 5 letech indikována eskalace na natalizumab. Na terapii natalizumabem byl pacient bez klinické a radiologické progresie. Po 6 letech se u pacienta objevila pozitivita protilátek v séru proti JC viru. Z tohoto důvodu bylo indikováno ukončení terapie natalizumabem a laterální switch na anti CD20 medikaci. Před laterálním switchem byl proveden QuantiFERON test, který byl pozitivní. Pacient byl odeslán na Kliniku nemocí plicních a tuberkulózy a byla zahájena chemoprophylaktická terapie latentní TBC (isoniazidum) a bylo kontraindikováno nasazení imunosupresivní medikace RS. Po vysazení natalizumabu došlo k 1 relapsu RS, který byl zaléčen intravenózními kortikoidy. Po terapii latentní TBC byla nasazena antiCD 20 medikace RS.

Závěr: V prezentované kazuistice poukazujeme na úskalí biologické terapie RS, která je v současné době velice efektivní, ale zároveň je nutné brát v potaz i možná rizika související především s možností vzplanutí latentních infekcí.

Možný neuroprotektivní vliv běhu jako aerobní aktivity na progresi roztroušené sklerózy

B. Grosserová^{1,2}, R. Větrovská²⁻⁴, K. Novotná^{1,2,5}

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

² MSrehab, z. s., Praha

³ Vysoká škola tělesné výchovy a sportu Palestra, Praha

⁴ Ústav tělovýchovného lékařství, 1. LF UK a VFN v Praze

⁵ Klinika rehabilitačního lékařství 1. LF UK a VFN v Praze

Úvod: Pravidelná pohybová aktivita je považována za nedílnou součást léčby pacientů s RS. Pozitivní dopad pravidelné aktivity aerobního charakteru je popisován v řadě studií. Spekuluje se dokonce i o možném neuroprotektivním účinku, který by mohl pozitivně ovlivnit průběh onemocnění. Pouze malé množství studií se věnuje vlivu náročnějších aktivit jako je běh, které jsou v běžné populaci časté a oblíbené. Naším cílem proto bylo popsat možný vliv pravidelného běhu.

Metodika: Budou prezentovány kazuistiky dvou pacientů s RS, kteří oba pravidelně běhají/běhali. Oba mladí muži dostali po diagnostikování srovnatelnou biologickou léčbu 1. linie a také měli obdobnou míru sportovní zátěže.

Výsledky: Při porovnání průběhu onemocnění u dvou mužů (pacient A – 43 let, 14 let trvání RS, EDSS 7,0; pacient B – 46 let, 21 let trvání RS, EDSS 1,5), kteří se vyznačovali významnou fyzickou aktivitou, se ukázalo, že průběh onemocnění byl, i přes vysokou úroveň fyzické aktivity, značně odlišný. Je možné spekulovat o tom, že u pacienta B mohl mít běh jistý protektivní charakter. Zatímco u pacienta A došlo i přes dodržování zásad zdravého životního stylu (pravidelný pohyb, zdravá strava), compliance při farmakoterapii a kratší době trvání onemocnění k významné progresi onemocnění.

Závěr: Zdá se, že intenzivní aerobní aktivita v podobě běhu by mohla být optimální především pro nově diagnostikované pacienty s nízkou

mírou neurologického deficitu a případně také u pacientů, kteří již mají s běháním předchozí zkušenosti.

O jejím možném neuroprotektivním vlivu na progresi onemocnění je možné spekulovat, ale zřejmě záleží na konkrétním individuálním „fenotypu“ RS.

Podpořeno grantem RVO VFN 64165, grantem MŠMT-projekt Cooperatio LF 1-Neuroscience a grantem MZ ČR-NU22-04-00193.

Telemedicínské monitorování kardiovaskulárního zdraví u pacientů s roztroušenou sklerózou

Z. Lisník¹, K. Žondra Revendová^{1,2}, P. Hradílek^{1,2}, J. Horáková², P. Krulová³, M. Rácheľová⁴, J. Doležel³, O. Volný^{1,2}

¹Centrum klinických neurověd, LF OU, Ostrava

²Neurologická klinika FN Ostrava

³Centrum telemedicínských služeb FN Ostrava

⁴Kardiovaskulární oddělení, LF OU a FN Ostrava

Cíl studie: Primárním cílem bylo zjistit adhezenci pacientů s RS k telemedicínskému sledování krevního tlaku (TK), srdeční frekvence (TF) a variability srdeční frekvence (HRV). Sekundárním cílem bylo zhodnocení kritických hodnot během monitorace.

Metodika: Ve Fakultní nemocnici Ostrava byla provedena prospektivní observační studie. Nábor pacientů probíhal od 1. 6. 2023 do 31. 12. 2023. Konec sledování byl 30. 1. 2024. Vstupní kritéria byla relaps-remitentní RS, věk ≥ 18 let, Expanded Disability Status Scale < 6 a léčba léky modifikujícími průběh nemoci. Vzdálený monitoring zahrnoval jednou denně sledování TK a TF pomocí oscilometrického tonometru, a jednou denně záznam jednonanálového elektrokardiogramu s analýzou HRV. Přenos a zpracování dat bylo zajištěno prostřednictvím telemedicínského portálového řešení cMonitor. Naměřená data byla přenášena a vyhodnocována v reálném čase v režimu 24/7.

Výsledky: Celkem bylo do studie zařazeno 100 pacientů (67 % žen) s mediánem věku 37 let (IQR 28,5–45,6). Pouze 3 % pacientů nedosáhla požadovaného počtu měření TK a TF (méně než 10 měření za sledované období), zatímco 97 % pacientů mělo dostatečný počet záznamů. Adherence k monitorování HRV byla výrazně nižší, 25 % pacientů nemělo požadovaný počet záznamů (méně než 10 za sledované období), dalších 17 % pacientů nemělo vygenerováno HRV kvůli technickým chybám, tedy pouze u 58 % pacientů bylo možno vygenerovat HRV. Arteriální hypertenze s kritickými hodnotami nad 140/90 mmHg ve více než 25 % záznamu byla nalezena u 32 % pacientů (zahrnuta i diastolická hypertenze bez systolické u 4 % pacientů), zatímco hypotenze s kritickými hodnotami pod 90/60 mmHg ve více než 25 % záznamu byla nalezena u 2 % pacientů. Bradykardie o TF nižší než 60 tepů za minutu ve více než 25 % záznamu byla přítomna u 3 % pacientů a tachykardie o TF vyšší než 100 tepů za minutu ve více než 25 % záznamu byla nalezena u 2 % pacientů.

Závěr: Adherence pacientů k telemedicínskému sledování TK a TF byla velmi dobrá, většina pacientů splnila požadovaný protokol měření, v případě monitorace HRV byla adherence pacientů výrazně nižší. U pacientů s kritickými hodnotami byl jejich ošetřující lékař informován

prostřednictvím informačního systému pro zajištění adekvátní intervence.

Podpořeno grantem 37/23/PPZ (Ministerstvo zdravotnictví České republiky).

Kauzistika: Úskalí diagnostiky tumoriformního demyelinizačního postižení CNS

M. Miklušová, D. Zimek

Neurologická klinika FN Olomouc

Sdělení popisuje případ pacienta s tumoriformním demyelinizačním onemocněním CNS, u něhož byla definitivní diagnóza stanovena až s využitím pokročilých zobrazovacích metod, vzhledem k atypickému nálezu na MR a absenci typických klinických symptomů. Tumoriformní roztroušená skleróza (TMS) představuje vzácnou formu demyelinizačního onemocnění, jež může napodobovat mozkové nádory nebo abscesy. Diagnóza je často náročná a vyžaduje využití rozmanitých zobrazovacích technik, vč. MR spektroskopie a PET/MR. Na neurologické ambulanci byl vyšetřen 24letý pacient s akutním nástupem bolestí hlavy a diplopie. Neurologické vyšetření prokázalo pouze minimální abnormality, konkrétně pozitivní pyramidové iritační jevy na levé dolní končetině. Akutní CT vyšetření mozku identifikovalo hypodenzní léze v pravé frontální oblasti a menší léze i v jiných lokalizacích. Následné MR vyšetření mozku prokázalo T2 hyperintenzní léze v obou mozkových hemisférách, které evokovaly možnost multicentrického gliomu nebo zánětlivé etiologie. Po biopsii největšího ložiska byla vyslovena suspekce na demyelinizační onemocnění a pacient byl léčen standardní dávkou kortikosteroidů. Kvůli absenci klinických příznaků a atypickému nálezu na MR, bylo na základě doporučení radiologa provedeno PET/MR vyšetření, které potvrdilo nepřítomnost patologicky zvýšené aktivity ložisek. Tento nález podpořil diagnózu tumoriformní RS a u pacienta bylo indikováno zahájení terapie Natalizumabem. Kauzistika ilustruje výzvy diferenciální diagnostiky tumoriformních demyelinizačních lézí, zejména pro jejich morfológickou podobnost s maligními nádory a pro jejich často variabilní klinický obraz. Závěrem zdůrazňujeme význam multidisciplinárního přístupu a komplementárních diagnostických metod k dosažení přesné diagnózy v případě tumoriformní roztroušené sklerózy.

Porovnání volnočasových pohybových aktivit u osob s RS a se zdravou populací

K. Novotná^{1,2}, B. Šmejkalová¹, R. Procházková³, R. Větrovská^{4,5}

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

²Klinika rehabilitačního lékařství 1. LF UK a VFN v Praze

³Provozně ekonomická fakulta, Česká zemědělská univerzita, Praha

⁴Vysoká škola tělesné výchovy a sportu Palestra, Praha

⁵Ústav tělovýchovného lékařství, 1. LF UK a VFN v Praze

Úvod: V zahraničních (většinou amerických) studiích se uvádí, že osoby s RS mají výrazně nižší míru pohybové aktivity než běžná zdravá populace (a to vč. pacientů s minimální disabilitou). Naším cílem proto bylo porovnat míru pohybových aktivit u českých pacientů s RS oproti zdravé populaci.

Metodika: Pro zhodnocení míry pohybové aktivity byl využit standardizovaný dotazník Godin-Shephard Leisure Time Physical Activity (GLTQ), který byl doplněn dalšími otázkami o typu aktivity a vnímaných bariérách a motivacích. Pro statistické porovnání byl využit Pearsonův Chí-kvadrát test a neparametrický Mann-Whitneyův test v programu Statistica.

Výsledky: Dotazníkového šetření se zúčastnilo 354 osob (97 mužů) RS s nízkou mírou neurologické disability a 375 zdravých osob (141 mužů). U skupiny pacientů s RS byla zaznamenána výrazně nižší míra pohybové aktivity ($p < 0,001$), provádí aktivity méně často a méně pravidelně ($p < 0,001$), a také se liší ve vnímaných bariérách a motivacích k pohybové aktivitě ($p < 0,001$).

Závěr: Navzdory známým doporučením o zdravotních benefitech pravidelné pohybové aktivity se osoby s RS méně věnují pohybovým aktivitám. Informace o preferovaných aktivitách a vnímaných bariérách a motivátorech mohou pomoci lékařům a fyzioterapeutům při plánování vhodného cvičebního režimu.

Podpořeno grantem MZ ČR RVO-VFN64165 a grantem MŠMT – project Cooperatio LF1.

Časná repopulace B-lymfocytů u pacientů s roztroušenou sklerózou

O. Pelíšek^{1,2}, K. Žondra Revendová^{1,3}, M. Ryzí⁴, D. Zeman⁴, P. Hradílek^{1,3,4}, P. Kušnierová⁴

¹Katedra klinických neurověd, LF OU, Ostrava

²Neurologické oddělení, Nemocnice Agel Nový Jičín

³Neurologická klinika FN Ostrava

⁴Ústav laboratorní medicíny, LF OU a FN Ostrava

Úvod: Vazba anti-CD20 monoklonálních protilátek na B-lymfocyty vede k jejich depleci, kterou lze prokázat v periferní krvi. V současné době jsou pro léčbu RS schváleny anti-CD20 monoklonální protilátky ocrelizumab a ofatumumab. Cílem naší studie bylo charakterizovat dynamiku deplece B-lymfocytů a jejich subpopulací v periferní krvi v čase po zahájení anti-CD20 léčby pomocí vyšetření průtokovou cytometrií (FC).

Metodika: Byla provedena průřezová studie v RS centru Fakultní nemocnice Ostrava mezi prosincem 2021 a listopadem 2023. Vzorky pacientů byly odebírány při klinické kontrole. FC byla provedena na flowcytometru Navios EX (Beckman Coulter), základní panel TBNK (protilátky firmy Beckman Coulter, Cyto-Stat Tetrachrom, Exbio). Pro lyzu erytrocytů ve vzorcích krve byl použit roztok VersaLyse, metoda lyse-no-wash pro panel TBNK, metoda lyse-wash pro panel B buněk. Počet lymfocytů byl stanoven na hematologickém analyzátoru Sysmex XN-9000 (Sysmex).

Výsledky: Celkem bylo vyšetřeno 132 vzorků od 44 pacientů, z toho bylo 30 (68,2 %) žen. 31 pacientů bylo léčeno ocrelizumabem, 13 pacientů ofatumumabem. Doba léčby negativně korelovala s absolutním počtem CD19+ B-lymfocytů, naivních a paměťových B-lymfocytů i plazmablastů u pacientů léčených ofatumumabem i ocrelizumabem ($p < 0,05$) s výjimkou absolutního počtu CD19+CD27+CD38+ paměťových B-lymfocytů ($p = 0,19$) u pacientů léčených ocrelizumabem. Bezrnála

kompletní deplece CD19+ (< 10 buněk/ μ l) byla prokázána u 83,3 % pacientů, resp. u 90 % léčených ofatumumabem a u 76,5 %, resp. 100 % pacientů léčených ocrelizumabem po 6 měsících a 12 měsících léčby. Mezi oběma léky nebyl prokázán statisticky významný rozdíl v míře deplece B lymfocytů. Všechny vzorky odebrané po více než dvanácti měsících od zahájení léčby vykazovaly prakticky kompletní depleci B-lymfocytů. Nebyl prokázán statisticky významný rozdíl v počtu jednotlivých B-lymfocytů u pacientů během relapsu a remise.

Závěr: Oba testované preparáty vedou k prakticky úplné depleci B lymfocytů po jednom roce léčby. Nabízí se proto otázka, zda by po prvním roce léčby nebylo racionální prodloužení intervalů podání v závislosti na znovuobjevení B-lymfocytů, popř. paměťových B-lymfocytů v krvi s cílem zvýšení komfortu pacienta, minimalizace možných nežádoucích účinků a zlepšení ekonomické efektivity léčby.

Podpořeno MZ ČR – RVO – FNOs/2020.

Longitudinální stanovení sérových koncentrací lehkých řetězců neurofilament u pacientů s neuromyelitis optica

B. Srpová¹, L. Nosková², E. Kubala Havrdová¹, M. Kalousová², P. Nytrová¹

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

²Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky, 1. LF UK a VFN v Praze

Úvod: Lehké řetězce neurofilament (NfL) jsou markerem axonálního poškození. Jejich značný přínos ve sledování aktivity nemoci již byl prokázán u pacientů s roztroušenou sklerózou (RS), avšak u pacientů s neuromyelitis optica (NMO) jejich vztah k aktivitě nemoci či predikci disability není zatím zcela objasněn.

Cíl: Longitudinální stanovení sérových koncentrací lehkých řetězců neurofilament (sNfL) u pacientů s diagnózou NMO a pozitivitou protilátek proti akvaporinu 4 (AQP4-IgG).

Metody: Jednalo se o retrospektivní analýzu prospektivního longitudinálního sledování 32 pacientů mezi roky 2006–2023, jejichž sérové vzorky byly po celou dobu skladovány dle mezinárodních zásad biobankingu. Ke stanovení koncentrací sNfL byla použita platforma Single molecule array (Simoa; Simoa SR-X; NF-Light V2 Advantage Kit). Následně byl vývoj hladin sNfL porovnán s klinickým průběhem onemocnění individuálního pacienta. Statistická analýza byla provedena v programu Studio R.

Výsledky: Celkem bylo analyzováno 380 sérových vzorků od 32 pacientů (4 muži, 28 žen; poměr 1 : 7). Minimální počet analyzovaných vzorků individuálního pacienta byl 2, maximální 34. Průměrná délka sledovaného období pacienta byla 6,8 let (min.–max. 1–15 let). Průměrná koncentrace sNfL byla 12,91 pg/ml (min.–max. 2,44–163,02 pg/ml) s mediánem 8,35 pg/ml (SD 16,03 pg/ml). U většiny pacientů nedošlo v průběhu sledování k výraznějším změnám sNfL.

Závěr: U pacientů s NMO s pozitivitou AQP4-IgG jsme dosavadní statistickou analýzou neprokázali výraznější změny v koncentraci sNfL v průběhu sledování.

Projekt byl podpořen MZ ČR – RVO-VFN00064165, MZ ČR NU23-05-00462, BBMRI_CZ LM2023033.

Využití multimediálních zdrojů informací u pacientů s roztroušenou sklerózou

V. Svobodová¹, V. Benetinová^{1,2}, I. Šrotová^{1,2}, M. Hladíková^{1,2}

¹LF MU, Brno

²Neurologická klinika FN Brno

Internet a sociální média jsou v současné době důležitým zdrojem zdravotnických a lékařských informací a díky své dostupnosti jsou často prvním krokem při získávání informací o nemocech a jejich léčbě. Pacienti a jejich rodiny a/nebo pečovatelé využívají online informace v každodenním životě jako zdroj lékařských informací a k interakci s ostatními, kteří žijí se stejným onemocněním. Sociální sítě mohou být také zdrojem útěchy a podpory díky výměně zkušeností, názorů a emocí. Pacienti a pečovatelé mohou na internetu najít širokou škálu příležitostí pro vzájemnou interakci a učení. Je však třeba rozlišovat mezi různými úrovněmi validity a objektivnosti informací, které mohou na internetu najít. Problematika získávání informací v digitálním světě se tak úzce dotýká právě i RS, a to proto, že se jedná o onemocnění, které postihuje především mladé pacienty ve věku 20–40 let, a také proto, že její terapie se velmi dynamicky mění. V rámci prezentované studie jsme oslovili 200 pacientů s RS a pomocí jednoduchého dotazníku, který jsme sami vytvořili, jsme zmapovali, jak pacienti využívají a do jaké míry je ovlivňují zdravotní informace, které získají na internetu, v sociálních médiích a v mobilních aplikacích. Cílem tohoto příspěvku bylo zmapování aktuálního využívání online zdrojů informací pacienty s RS a zdůraznění potřeby poskytnout pacientům a jejich pečovatelům nástroje pro obezřetnou a produktivní orientaci v digitálním prostoru.

Kombinovaná biologická léčba roztroušené sklerózy a psoriázy: výzvy individualizovaného přístupu v terapii autoimunitních onemocnění

V. Svobodová¹, I. Šrotová^{1,2}, M. Hladíková^{1,2}

¹LF MU, Brno

²Neurologická klinika FN Brno

Roztroušená skleróza (RS) patří společně s psoriázou mezi autoimunitní onemocnění s četnými překrývajícími se imunopatologickými rysy. Obě onemocnění jsou spojena s aktivací specifických imunitních drah, zejména Th1 a Th17 lymfocytů, které produkují prozánětlivé cytokiny, jako je interferon gama (INF- γ), interleukin 17 (IL-17) a tumor nekrotizující faktor alfa (TNF- α). Psoriáza je charakterizovaná hyperproliferací keratinocytů v epidermis s tvorbou ostře ohraničených erytematózních šupinatých ložisek. V průběhu RS dochází v důsledku zánětlivých procesů postupně k demyelinizaci, zániku nervových vláken a neuronů CNS, či k poškození neuroglie. Klinickými projevy jsou poruchy zraku, hybnosti, citlivosti, rovnováhy a koordinace, sfinkterové dysfunkce, mozečkový třes a v pozdějších stádiích porucha polykání a artikulace. Z nespecifických příznaků se objevuje únava, deprese a kognitivní poruchy. Moderní terapeutické přístupy k léčbě obou těchto onemocnění zaznamenaly významný pokrok, a to především díky novým biologickým léčbám a imunomodulačním lékům, které cílí na specifické imunitní procesy. U každého pacienta se souběhem těchto

chorob je však nutný individualizovaný přístup k terapii s využitím výhod aktuálních možností léčby, která minimalizuje riziko exacerbací a zabrání progresi obou onemocnění. Tato kazuistika představuje pacienta narozeného v roce 1974, který je od roku 2000 léčen pro psoriázu a od roku 2010 také pro psoriatickou artropatii. Z důvodu systémové léčby psoriázy leflunomidem a etanerceptem byla po diagnóze roztroušené sklerózy v roce 2016 nasazena terapie glatiramer-acetátem bez imunosupresivního efektu a s nízkým rizikem interakcí s touto biologickou léčbou. Po středně těžkém relapsu RS v roce 2017 byla tato terapie RS nahrazena natalizumabem, který však způsobil exacerbaci psoriázy. U pacienta bylo náročné najít léčbu, která by byla příznivá pro obě onemocnění, čehož bylo docíleno kombinací dvou monoklonálních protilátek, a to secukinumabem a ocrelizumabem. Pacient je nyní od roku 2020 kompenzován z pohledu obou onemocnění. Tento případ zdůrazňuje výzvy v léčbě pacientů s více autoimunitními onemocněními a důležitost pečlivé individualizované volby terapie.

Obtíže se zvládnutím změn teploty u osob s RS

A. Šilarová¹, B. Grosserová², P. Hradílek³, K. Novotná^{2,4}

¹Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství LF OU a FN Ostrava

²Neurologická klinika 1. LF UK a VFN v Praze

³Neurologická klinika LF OU a FN Ostrava

⁴Klinika rehabilitačního lékařství 1. LF UK a VFN v Praze

Úvod: U osob s RS je pro klinickou praxi důležité odlišit přechodné zhoršení neurologických příznaků vlivem infektu či jiného faktoru, např. teplotních změn. Německý oftalmolog Uhthoff popsal již v 19. století zhoršení zrakových obtíží po vystavení tepelnému podnětu a v době nedostupných moderních vyšetřovacích metod byla horká koupel jednou z podporujících nástrojů ke stanovení diagnózy. Naším cílem bylo objektivizovat četnost obtíží způsobených vlivem teploty u pacientů s RS v ČR.

Metodika: Pro zhodnocení obtíží byl vytvořen vlastní dotazník (šířený online).

Výsledky: Dotazníkového šetření se zúčastnilo celkem 723 osob s RS (82 % žen) s různou mírou neurologického deficitu a délkou trvání onemocnění. Celkem 75 % osob vnímá zhoršení vlivem teplot, 14 % respondentů neví a pouze 11 % zhoršení vlivem teplot nevnímá. Naprostá většina má obtíže se zvládnutím tepla (53 %), dále tepla i chladu (34 %) a pouze 3 % s chladem. Nejčastěji se vlivem tepla horší únava (83 %), svalové oslabení (50 %), chůze (49 %), rovnováha (44 %) a kognitivní funkce (32 %). Zhoršení příznaků je nejčastěji zapříčiněno horkým počasím (87 %), změnami počasí (40 %), tělesnou námahou (41 %) a horečkou (26 %). Více než polovina pacientů neuvítá žádné speciální pomůcky pro zvládnutí obtíží, nejčastěji volí lehké prodyšné oblečení (63 %) a omezují své aktivity (63 %). Vlivem chladu dochází také ke zhoršení únavy (25 %) a funkce rukou (20 %). Celkem 76 % respondentů by uvítalo více informací ke zvládnutí těchto obtíží.

Závěr: Potíže s termosenzitivitou jsou u osob s RS v ČR velmi časté a bylo by vhodné poskytnout pacientům v rámci rehabilitace informace o vhodných režimových opatřeních a kompenzačních pomůckách.

Automatizovaný software Pixyl pro hodnocení volumetrických parametrů u pacientů s roztroušenou sklerózou

K. Žondra Revendová^{1,2}, P. Hanzlíková³, J. Havelka³, P. Kušnierová⁴, O. Volný^{1,2}, K. Švub^{1,2}, O. Pelíšek², R. Bunganič^{1,2}, M. Pomaki³, J. Bugaj³, D. Vilímek³, J. Horáková¹, J. Veřmiřovská¹, Z. Zipsová¹, I. Woznicová¹, K. Reguliová¹, M. Škutová¹, R. Píža¹, O. Zapletalová^{1,2}, P. Hradílek^{1,2}

¹ Neurologická klinika FN Ostrava

² Katedra klinických neurověd, LF OU, Ostrava

³ Ústav radiodiagnostický, LF OU a FN Ostrava

⁴ Ústav laboratorní medicíny, LF OU a FN Ostrava

Úvod: Provádění volumetrických analýz je limitováno technickými možnostmi, časovou náročností i omezenými lidskými zdroji. Tyto limitace mohou být překonány zahrnutím automatické analýzy MRI pomocí validovaného, bezpečného a certifikovaného softwaru. Cílem bylo zhodnocení korelace volumetrických parametrů získaných hodnocením MR nálezů pomocí softwaru Pixyl s definovanými klinickými parametry.

Metodika: Byla použita baseline data pacientů zařazených do monocentrické prospektivní observační studie ve Fakultní nemocnici Ostrava od 1. 7. 2023 do 22. 8. 2024. Vstupní kritéria studie jsou: věk > 18 let, diagnóza RRRS, indikace k zahájení léčby preparáty anti-CD20 (ocrelizumab, ofatumumab), novými modulátory S1P

receptorů (ozanimod, ponesimod) a kladribinem, MR mozku bylo provedeno na přístroji Magnetom Prisma 3 Tesla ve standardním RS protokolu. MR nálezy byly hodnoceny pomocí automatizovaného softwaru Pixyl.Neuro.MS a Pixyl.Neuro.BV.

Výsledky: Do pilotní analýzy bylo zařazeno 84 pacientů z toho 66 (78,6 %) žen s mediánem věku 38,6 (IQR 30,2–47,0) let; 51,2 % pacientů bylo léčebně naivních. Byla prokázána negativní korelace mezi Symbol Digit Modalities testem (SDMT) a objemem periventrikulárních ($r_s = -0,26$, $p = 0,013$), infratentoriálních ($r_s = -0,23$, $p = 0,036$) a všech lézí ($r_s = -0,26$, $p = 0,018$). Dále mezi SDMT a objemem levé ($r_s = -0,30$, $p = 0,007$) a pravé postranní komory ($r_s = -0,31$, $p < 0,004$) a mezi Expanded Disability Status Scale (EDSS) a objemem levého talamu ($r_s = -0,24$, $p = 0,026$). Byl prokázán rozdíl v objemu levého (medián 7,13 vs. 6,63; $p = 0,025$) a pravého (medián 6,6 vs. 6,3; $p = 0,020$) talamu mezi pacienty léčebně naivními a pacienty již léčenými jinými léky modifikujícími průběh nemoci.

Závěr: V pilotní analýze s využitím software Pixyl jsme prokázali signifikantní korelace mezi kognitivním výkonem a objemem různých typů lézí i postranních komor, stejně jako mezi mírou disability (měřenou EDSS) a objemem levého talamu u pacientů s RRRS. Byly zjištěny významné rozdíly v objemu talamu mezi léčebně naivními pacienty a pacienty již léčenými.

Podpořeno MZ ČR – RVO – FNOs/2023 a MZ ČR – RVO – FNOs/2024.

P7. Neuromuskulární onemocnění

Sonografie nervů u neurofibromatózy

E. Minks^{1,2}, T. Gescheidt¹, H. Streitová¹, I. Čechová², A. Minksová²

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

² Neurologie, TERAneuro s.r.o., Židlochovice

Sonografie periferních nervů se v současné době stala novým a významným nástrojem v diagnostice lézí periferních nervů. Tato neinvazivní metoda umožňuje zhodnocení jejich průběhu, velikosti a tvaru, echogenity, architektury a jejich okolí.

Neurofibromatóza je geneticky vázané onemocnění, které způsobuje růst nádorů z nervových obalů nervů (schwannom, neurofibrom, hybridní tumory, vzácněji maligní tumory).

Tumory se mohou vyskytovat solitárně či vícečetně, a to v kůži, podkoží, v periferních nervech, v plexu, v kořenech, v hlavových nervech, v CNS či ve vnitřních orgánech a kostech. Pomocí sonografie jsme vyšetřili 2 pacienty s geneticky verifikovanou neurofibromatózou, dále jednu pacientku s podezřením, ale bez znalosti genetiky a dále jednu pacientku po operaci tumoru s negativním genetickým výsledkem.

Pacient 1: žena 51 let. Dostává se k nám po objevení tumoru plexus brachialis (dle sono a MRI) a geneticky potvrzenou neurofibromatózou typu 1. Provádíme sonografický screening na tumory – vyšetřujeme horní a dolní končetiny s nálezem šesti dalších tumorů nervů (medianus, r. profundus nervi radialis, 2x radialis, n. musculocutaneus, peroneus communis).

Pacient 2: žena 42 let. Pacientka se k nám dostává po operaci tumoru n. VIII a po genetickém potvrzení neurofibromatózy 2. typu. Provádíme vyšetření nervů a nacházíme 16 tumorů nervů (3x medianus, ulnaris, r. superficialis a 2x r. profundus nervi radialis, radialis, musculocutaneus, 4x plexus brachialis, peroneus communis, peroneus superficialis, 1x v podkoží bez vazby na nerv)

Pacient 3: žena 19 let. Dostává se k nám s hmatným tumorkem v oblasti axilly, v rodině mají neurofibromatózu, genetiky nemáme k dispozici. Provádíme vyšetření jen levé horní končetiny a nacházíme tumor n. cutaneus antebrachii medialis (NCAM) v těsné blízkosti plexu a dále dalších 5 tumorů nervů (2x znovu NCAM, medianus, ulnaris a oblast podkoží bez vazby na nerv).

Pacient 4: žena 42 let. Dostává se k nám po odstranění plexiformního neurofibromu na dorsu nohy, který vycházel z n. peroneus superficialis. Genetika je negativní, provádíme vyšetření na horních a dolních končetinách – bez nálezu tumorů.

Diskuse a závěr: Sonografie nervů se jeví jako velmi efektivní ve screeningu tumorů nervů na končetinách u pacientů s neurofibromatózou. Některé výše uvedené tumory (symptomatické, obtěžující) byly operovány (histologicky vždy benigní) a jiné jsou pomocí sonografie jen sledovány.

Význam sonografie při diagnostice tumorů periferních nervů, 3 kazuistiky

H. Streitová^{1,2}, E. Minks^{1,2}

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

² Neurologie, TERAneuro, s. r. o., Židlochovice

Úvod: Cílem práce bylo prezentovat přínos sonografie u pacientů s lézí periferních nervů na zajímavých kazuistikách.

Kazuistika 1: Pacientka 32 let, rok pozorovala oslabení palce a úbytek svalů v oblasti thenaru vpravo, EMG s postižením motorických vláken s těžkou axonopatií, dle sonografie atypické ztlustění nervu v distální části paže, suspekce na tumor vycházející z n. medianus. MR v korelaci. Provedena NCH parciální resekce tumoru, histologicky perineuriom. Pooperační EMG nález stacionární, po ½ roce mírné zlepšení, dle sonografie redukce velikosti tumoru.

Kazuistika 2: Pacient MM, 30 let, před 14 měsíci řezné poranění distální části bérce vlevo s přetětím Achillovy šlachy, řešeno suturou. Poté trvající bolestivost v místě jizvy se šířením distálně. Sonografie prokázala traumatický neurom lokalizovaný asi 2 cm proximálně nad jizvou. Provedena resekce neuromu. Subjektivně jen parciální zlepšení. NCH reoperace po 8 měsících, neurom uvolněn, odstřižen, alkoholizace pahýlu nervu. Dle kontrolní sonografie původní traumatický neurom odstraněn, subj.regrese obtíží.

Kazuistika 3: Pacient DG, 42 let, pozoroval oslabení dorsální flexe pravé nohy, EMG s průkazem středně těžké léze n.peroneus communis vpravo. EMG po 4 měsících s progresí do těžké léze, proběhla sonografie s nálezem cystického útvaru, který vychází z peroneálního nervu. Provedena subtotální resekce, histologicky intraneurální ganglion. Dle kontrolní sonografie po ½ roce cystoidní útvary nepřítomen, pooperační změny. EMG chronická léze s těžším postižením zejména motorické větve. Klinicky jen parciální zlepšení hybnosti, dlouhodobě peroneální páska.

Závěr: Výše uvedené kazuistiky ukazují, že sonografie může být velmi vhodnou neinvazivní diagnostickou metodou po traumatech periferních nervů, při atypickém klinickém nálezů na končetinách nebo pokud EMG vyšetření nevysvětluje trvající obtíže pacienta.

P8. Varia

Význam cytologického vyšetření likvoru – kazuistika

L. Ceprová^{1,2}, O. Sobek², I. Matuchová², J. Dušková³, R. Havlíček¹, M. Šrámek¹

¹Neurologické oddělení, ÚVN – VFN Praha

²Topelex, s. r. o., Laboratoř pro likvorologii, neuroimunologii, patologii a speciální diagnostiku, Praha

³Ústav patologie 1. LF UK a VFN v Praze

Cytologie likvoru tvoří základ likvorologické diagnostiky. Zahrnuje jak kvantitativní (celkový počet elementů a erytrocytů na 1 µl), tak kvalitativní buněčné zhodnocení. Kvalitativní cytologické hodnocení dokáže popsat jednotlivé buněčné populace, vč. jejich aktivace, fagocytární aktivity apod. Nejobtížnější a nejzávažnější část cytologické diagnostiky pak představuje průkaz nádorových buněk v likvoru. Kvantitativní stanovení počtu elementů je v tomto případě naprosto nedostatečné a samotný diferenciální rozpočet pouze upozorní na možnost tzv. atypických buněk. Při suspekci na nádorovou infiltraci je nezbytné základní cytologii doplnit o pokročilý cytopatologické hodnocení ve specializované likvorologické laboratoři, zahrnující i imunocytochemickou diagnostiku nádorových antigenů, popř. průtokovou cytometrii. Autoři prezentují kazuistiku 70leté pacientky s progredující poruchou zraku levého oka, u které v rámci cytologického a imunocytochemického vyšetření likvoru byla diagnostikována karcinomatóza mening.

Kvalita života u pacientů po neurochirurgickém výkonu v driekovej oblasti

M. Gábor¹, M. Gáborová²

¹II. neurologická klinika LF UK a UN Bratislava, SK

²Špecializovaná nemocnica, Bratislava, SK

Vertebrogénne ochorenia radíme medzi civilizačné choroby, ktorých prevalencia v dôsledku nedodržiavania zásad správneho držania tela, pohybových stereotypov, narastajúceho pracovného zaťaženia dnešnej doby má stúpajúci charakter. Ich manažment, ako i liečba sa zameriava na zlepšenie nielen funkčného stavu pacientov, ale v posledných rokoch sa kladie dôraz na holistický prístup k pacientovi, čo zahŕňa predovšetkým skvalitnenie ich života. U chorých sa využívajú rôzne hodnotiace škály za účelom posúdenia disability. V súčasnosti sa v medicínskej praxi preferujú predovšetkým také, v ktorých hodnotí svoj stav sám pacient.

V našom súbore pacientov sme z množstva dotazníkov použili Oswestry dotazník, pretože kvantifikuje sociálnu, fyzickú disability, prispieva k hodnoteniu intenzity bolesti a kvality spánku, ktoré taktiež ovplyvňujú ich výslednú disability. Na základe našich výsledkov a skúseností môžeme povedať, že Oswestry dotazník je ľahký a zrozumiteľný výskumný nástroj, ktorý je prínosný pre posudzovanie fyzickej disability a životnej spokojnosti pacientov nielen pred, ale i po neurochirurgickej intervencii. Kvantifikuje anamnestické údaje pacientov a výsledná hodnota Oswestry indexu napomáha aj pri rozhodovaní o ďalšom liečebnom postupe. Z našich výsledkov môžeme povedať, že je vhodným prediktorom disability u pacientov po operačných zákrokoch. Nižší vstupný Oswestry

index pred intervenciou predikuje lepší benefit po nej. Vzhľadom na to, že intenzita bolesti a hodnoty Oswestry indexu úzko súvisia, sme potvrdili, že zníženie intenzity bolesti po zákroku poukazuje na vhodnosť zvolenej operačnej techniky, a teda je prognostický marker hodnotenia kvality života pacientov. Keďže v rámci dotazníka sú vyhodnocované aj dimenzie týkajúce sa základných pohybových stereotypov, naše výsledky podporujú názor, že je nevyhnutné klásť dôraz aj na ich zlepšovanie v rámci fyzioterapeutických pooperačných postupov, nakoľko ich náprava vedie k celkovému zvýšeniu životnej spokojnosti pacientov. Kvantifikácia postihnutia pacientov s vertebrogénym algickým syndrómom zahŕňa nielen klinické zhodnotenie stupňa ich postihnutia, ale pre zhodnotenie jeho dopadu na život je nevyhnutné sa zamerať aj na subjektívne vnímanie stavu pacientom, čo sa v končenom dôsledku ukazuje ako vhodné meradlo hodnotenia dlhodobého klinického vývoja pacienta, posudzovania účinnosti terapie, či prispieva k výberu vhodnej operačnej techniky.

Leighův syndrom způsobený mutací genu MT-ATP6 s manifestací v dospělém věku

P. Kleinová¹, K. Lokvencová², M. Tesařová², T. Honzík²

¹Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd

1. LF UK a VFN v Praze

²Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu

1. LF UK a VFN v Praze

Leighův syndrom (LS), neboli subakutní nekrotizující encefalomyelopatie, je závažné dědičné onemocnění, způsobené poruchou mitochondriálního metabolismu. Postihuje přibližně 1 : 40 000 novorozenců. LS může být podmíněn mutacemi více než 100 genů mitochondriální i jaderné DNA. LS se manifestuje nejčastěji v raném dětském věku regresí psychomotorického vývoje, postižením bazálních ganglií, thalamu, mozkového kmene, mozečku a zadních míšních provazců. Kromě mozku může být postižen kosterní a srdeční sval nebo sítnice. Projevy a tíže průběhu jsou variabilní, přičemž u mutací mitochondriální DNA fenotyp může souviset i s hladinou heteroplazmie. Příspěvek popisuje kazuistiku neobvykle pozdní manifestace LS. 24letá žena s normálním psychomotorickým vývojem, operovaná pro strabismus ve věku 21 let, byla vyšetřena pro několik měsíců progredující zevní oftalmoplegii s náhlým spontánním zhoršením. Neurologicky byla patrná oko-hybná porucha (paréza n. III a internukleární oftalmoplegie oboustranně), bulbární syndrom, cerebellární ataxie a hypertonicko-hypokineticý syndrom, hyperorexie a hraniční organický psychosyndrom. MR mozku zobrazila T2 a FLAIR hypersignální ložiska symetricky v oblastech thalamů, mezencefala, zčásti i diencefala, pontu při spodině IV. komory a horní dorzální části prodloužené míchy. Biochemické vyšetření prokázalo vyšší koncentraci laktátu v séru i mozkomíšním moku, ostatní analýzy séra a likvoru byly v normě. Wilsonova nemoc byla vyloučena. Pro suspekci na mitochondriální onemocnění byl nasazen N-acetylcystein, vitaminy C a E a koenzym Q10. Po přechodném zhoršení ataxie a rozvoji Kussmaulova dýchání a hyperorexie došlo během ročního sledování k postupnému zlepšování neurologického nálezu. Pacientka zůstává v péči neurologa a paliatra. U pacientky byla pomocí masivního paralelního sekvenování mitochondriální DNA prokázána mutace

MT-ATP6:m.9035T>C (p.Leu170Pro) v homoplasmickém stavu. Gen *MT-ATP6* kóduje podjednotku komplexu V systému oxidativní fosforylace. V plánu je provést segreganční analýzu patogenní varianty v maternální linii.

Tato práce byla podpořena Národním institutem pro neurologický výzkum – financovaným Evropskou unií – Next Generation EU [Program EXCELES, ID projektu č. LX22NPO5107].

Výsledky operační terapie funkčních adenomů hypofýzy

V. Novák¹, L. Hrabálek¹, Z. Fryšák², J. Schovánek²

¹ Neurochirurgická klinika FN Olomouc

² III. interní klinika FN Olomouc

Úvod: Funkční adenomy hypofýzy způsobují významnou morbiditu a zvyšují mortalitu na podkladě typických endokrinních syndromů. Chirurgická terapie je nedílnou součástí terapie těchto nádorů. Cílem této studie bylo zhodnotit výsledky chirurgické transnazální terapie u pacientů s funkčními adenomy hypofýzy operovaných na Neurochirurgické klinice Fakultní nemocnice Olomouc.

Metodika: K operaci byli indikováni pacienti s funkčním adenom hypofýzy (ACTH, GH, PRL). Všichni pacienti podstoupili předoperační i pooperační endokrinologické vyšetření, laboratorní vyšetření k posouzení hormonální nadprodukce nebo deficitu a zobrazovací vyšetření.

Výsledky: Soubor tvořilo 58 pacientů, z toho bylo 33 žen a 25 mužů. Věkové rozmezí bylo 12–77 let (průměrný věk 47,6 let). Mikroadenom byl diagnostikován u 58,6 % pacientů a makroadenom u 41,4 % pacientů. Nejčastějším hypersekrečním syndromem byla nadprodukce růstového hormonu (56,9 %), následována nadprodukcí adrenokortikotropního hormonu (24,1 %) a prolaktinu (12,1 %). Ve skupině s ACTH nadprodukcí bylo po první operaci dosaženo kompletní remise v 78,6 % případů (u mikroadenomů v 72,8 % [8] a makroadenomů ve 100 % [3] případů), ve skupině s GH nadprodukcí v 51,4 % (u mikroadenomů ve 63,2 % [7] a makroadenomů v 46,2 % [12] případů) a ve skupině s PRL nadprodukcí v 57,1 % (u mikroadenomů v 100 % [2] a makroadenomů v 40 % [2] případů).

Závěr: Chirurgická terapie v námi prezentovaném souboru vedla k normalizaci hormonální nadprodukce v 58,6 % případů. V ostatních případech byla nutná kombinace medikamentózní terapie a radioterapeutických metod k dosažení hormonální remise.

Podpořeno MZ ČR – RVO (FNOI, 00098892).

Kazuistika pacienta: diplopie, kam se podíváš

J. Pavlíčková, P. Peřinová

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

Pacient (56 let) s anamnézou roseola syphilitica byl v roce 2022 vyšetřen na akutní neurologické ambulanci pro náhle vzniklou diplopii při pohledu do obou stran. K rozvoji diplopie došlo 5 dní po očkování 2. dávkou vakcíny Bexsero. V neurologickém nálezů dominovala těžká

oboustranná paréza nervus abducens, konvergentní strabismus, pohledová paréza do stran, ostatní neurologický náleze byl v normě. Pacientovi bylo provedeno statim CT mozku s normálním nálezem a následně lumbální punkce. V likvoru byl zcela normální náleze bez průkazu oligoklonálních páسů, sérologie byla kompletně negativní vč. testů na *Treponema pallidum*. Z dalších vyšetření, které byly doplněny s negativním nálezem: kompletní biochemie vč. glukózy, krevní obraz, antineurální protilátky, FACS, Anti AChR a Anti MuSK, screening na vaskulitidy. Dále byla provedena MR mozku s kontrastem, angiografie intrakraniálně a dále sekvence zaměřené na orbity, k našemu překvapení také neprokázala strukturální příčinu léze n. abducens bilaterálně, MR byla u pacienta ve všech uvedených sekvencích normální. Vzhledem k vyloučení všech možných příčin léze jsme diagnosticky zvažovali kraniální neuropatii po očkování vakcínou Bexsero. Jedná se o velmi vzácný nežádoucí příznak, nejčastějším nervem, který je po očkování postižen je n. facialis. V literatuře jsou dostupné kazuistiky pacientů s lézí III, IV a V. nervu po očkování proti COVID-19 a proti dalším onemocněním s dobrým efektem na léčbě pulsy kortikoidy, proto jsme pacienta přeléčili celkem 5 g methylprednisolonu po dobu 5 dní. Do 2 týdnů u pacienta došlo k výraznému zlepšení na levém oku. Nyní, 4 měsíce od vzniku obtíží, má pacient lehkou parézu n. abducens na pravém oku a na levém oku došlo k úpravě ad integrum. Jedná se o kazuistiku vzácné komplikace po očkování s dobrým efektem na léčbě kortikoidy.

Cysta flocculi mozečku projevující se poruchou čití zevního zvukovodu s těžkou poruchou sluchu

MUDr. Slavomír Potičný

Ústav anatomie, LF OU, Ostrava

Úvod: Léze ramus auricularis nervi vagi je raritní náleze, nejčastěji jako následek komprese tumoru ve FJ a MMK nebo fraktury temporální kosti v průběhu CM.

Zkratky: n.IX. - nervus glossopharyngeus, n.X – nervus vagus, n.XI – nervus accessorius, RANV – ramus auricularis nervi vagi, CM – canaliculus mastoideus, FJ – fossa jugularis, MMK – mostomozečkový kout, FM – flocculus mozečku.

Anatomie: Kůže ústí zevního meatu a kůže posterolaterální plochy zevního zvukovodu a posterolaterální plochy bubínku jsou inervovány RANV. Je to velice tenký senzitivní nerv a jediný kožní senzitivní větev n.X, někdy označován jako Arnoldův nebo Aldermanův nerv. Poprvé byl popsán německým anatomem Friedrichem Arnoldem. RANV vstupuje do fissura tympanomastoidea, tvořící laterální vstup do CM, někdy označován jako Arnoldův kanálek. CM kříží canalis nervi facialis a ústí ve FS. Dále vlákna RANV vstupují do ganglion superior n.X, část vláken vstupuje do ganglion inferior n.IX, další vlákna můžou vstupovat do n.VII v canalis nervi facialis. Z ganglion inferior vlákna pokračují do MMK a v sulcus retroolivaris vlákna n.X vstupují do mozkového kmene spolu s n.IX a n.XI. N.X nemá vlastní senzitivní jádra, proto vlákna končí v senzitivním nucleus spinalis nervi trigemini.

Kazuistika: 19letá pacientka pozoruje asi 2 měsíce rozvoj těžké hypakuze a závratě s poruchou čití zevního meatu. Doplněna MR s nálezem cystické léze FM vlevo. Horní část cysty v kontaktu s vestibulárním nervem a dolní

pól cysty tangující vlákna horní části postranního smíšeného systému. Audiometrie prokazuje hluchotu vlevo. Z retrosigmoideálního přístupu provedena marsupializace cysty a evakuace čiré tekutiny. Biopsie prokázala jenom mozkovou tkáň. Pooperačním CT zobrazena regredující velikost cysty levého FM. Kontrolní MR s odstupem 4 měsíců prokazuje drobnou dutinu levého FM. Při kontrole pacientka uvádí regrese závratí a pomalé zlepšování sluchu a čítí zevního meatu.

Syndrom kaudy bez komprese kořenů aneb Elsbergův syndrom

E. Raouna¹, R. Boček¹, M. Šrámek^{1,2}

¹ Neurologické oddělení, Ústřední vojenská nemocnice, Praha

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

Úvod: Elsbergův syndrom je neuroinflamatorní virové onemocnění, které způsobuje akutní nebo subakutní lumbosakrální radikulitidu často doprovázenou myelitidou. Zodpovídá za 5–10 % lumbosakrálních radikulitid nebo myelitid a nejčastěji se projevuje syndromem kaudy equiny se sedlovitou poruchou čítí, slabostí dolních končetin akrálně a sfinkterovou poruchou.

Kazuistika: Prezentujeme případ 27leté pacientky, která byla akutně přijata na naše oddělení pro 5 dní trvající lumbosakrální algický syndrom s radikulární iritačně zánikovou symptomatikou S1 bilaterálně, perianogenitální anestézií a sfinkterovou poruchou. Obtížím předcházela vulvovaginální diskomfort s výtokem, pro který byla vyšetřena gynekologem. Akutně provedená MR LS páteře neprokázala útlak kořenů kaudy. Na základě biochemického vyšetření likvoru byla stanovena diagnóza serózního neuroinfektu s lymfocytární pleocytózou 197 elementů, vyšší CB a vysoké titry HSV2 IgM protilátek. Elektromyografický nálezn byl normální. Na základě klinického obrazu a pomocných vyšetřovacích metod byla stanovena diagnóza HSV2 lumbosakrální radikulitidy. Pacientka byla přeléčena acyklovirem po dobu 21 dní a vysokou dávkou methylprednisolonu na 5 dní s postupnou regresí klinického obrazu.

Diskuze: Do diferenciální diagnostiky akutního syndromu kaudy patří zánětlivé postižení lumbosakrálních kořenů. Mezi diagnostická kritéria patří především klinický obraz syndromu kaudy equiny, radiografický nebo elektrofyziologický průkaz lumbosakrální radikulitidy a obraz serózního zánětu v likvoru. Elsbergův syndrom asociován s různými virovými agens, nejčastěji HSV-2, dále pak SARS-CoV-2, West Nile Virus, Varicella Zoster Virus (VZV). Léčba acyklovirem se doporučuje i v případě neznámého agens a to v trvání 10–21 dní, současná kortikoterapie zkracuje trvání příznaků. I přes adekvátní terapie recidiva se objevuje u 30 % pacientů během prvního roku.

Závěr: Elsbergův syndrom je méně častá příčina akutního syndromu kaudy. Při typickém klinickém obrazu kaudy a absenci kolorujícího nálezu komprese na zobrazovacích metodách považujeme za nutnost provedení LP k vyloučení zánětlivého původu obtíží.

Včasná léčba minimalizuje následky – osvětová kampaň pro Scheuermannovu chorobu a jiné vady páteře v ČR a SR

T. Řáha^{1,2}

¹ Katedra marketingové komunikace a public relations, Fakulta sociálních věd Univerzity Karlovy, Praha

² Scheuermann's Disease Fund

Morbus Scheuermann je onemocnění páteře u dospívajících chlapců i dívek, s incidencí 0,4 % až 8,3 %, a následky v podobě chronické bolesti a tělesné dysmorfie. Současná literatura uvádí, že ke včasnému zachytu dochází málokdy. Cílem kampaně je podpořit záchyt onemocnění a sekundárně i skoliózy a VDT. Projekt probíhá ve spolupráci se Scheuermann's Disease Fund, IKSŽ FSV UK a organizací Mladí lékaři. Pokud mechanické nároky páteře předstihnou její vyzrání, dojde k rigidní hyperkyfóze hrudní páteře, a nežádka i degenerativním změnám plotének a obratlů. Choroba je charakterizována klínovitostí > 5° u dvou a více po sobě jdoucích obratlů a kyfózou hrudní páteře přes 40°. Pro minimalizaci následků je nezbytná včasná léčba v podobě intenzivní specializované rehabilitace, zákazu nadměrné zátěže na páteř a příp. korzetoterapie. V závažných případech lze zvážít spondylochirurgickou intervenci. Od 9 do 12 let lze následky minimalizovat, od 13 do 16/18 let zmírnit, a později jim nelze předejít, avšak symptomy nadále progredují. Objevuje se typ bez hyperkyfózy; s vrcholem kyfózy v horní části hrudní páteře; v dolní části hrudní páteře; a v bederní páteři. Zvláštní pozornost u vad páteře vyžadují klinicky nevýrazné projevy skoliózy a hyperkyfózy, které se snaže skryjí za vadné držení těla. K diagnostice se užívají klinické testy, např. předklon neboli Adamsův test a hyperextenční test provedený vleže. Vhodné je znát i další rozdíly s VDT. U dětí bolestivé VDT většinou signalizuje strukturální vadu. Častý je výskyt omezené pružnosti páteře, sekundární skoliózy nebo zkrácených hamstringů. Při 74% dědičnosti (56% u idiopatické skoliózy) je významná rodinná anamnéza. Při podezření na diagnózu je na místě RTG snímek nebo indikace k superspecialistovi na vadu páteře. Nedostatek motivace pacientů k léčbě je nutno překonat pevnou aliancí mezi lékaři, pacientem a jeho rodiči. Testování na dětské vady páteře při neurologických vyšetřeních může v příštích letech vést k významnému zvýšení kvality života pro tisíce pacientů v ČR i SR.

Purulentní meningitida vyvolaná bakterií *Streptococcus suis*

L. Trakal, E. Raouna

ÚVN – VFN Praha

Streptococcus suis (dále *S. suis*) se řadí mezi grampozitivní koky. Hlavním rezervoárem je čeled prasatovití (*Suidae*). Nejčastějším zástupcem této čeledě je prase domácí, nicméně *S. suis* je hojně přítomen i u prasat divokých. Celková promořenost chovů je asi 50–80 %. S infekcemi prasat se setkáváme celosvětově především díky komerčnímu chovu. Infekce

u prasat jsou obvykle asymptomatické, ale mohou se prezentovat rozvojem sepse, artritidy, meningitidy, postižením plic a řady dalších orgánů. U rizikových skupin obyvatelstva, jako jsou chovatelé zvířat, řezníci, veterináři, myslivci apod., může dojít k přenosu infekce na člověka. Nejčastější cestou přenosu je kontaminace kožní rány, či poranění během práce se zvířaty, či zpracování syrového infikovaného masa. Jedná se o typickou zoonózu, mezilidský přenos nebyl doposud popsán. Onemocnění u člověka, podobně jako u prasat, může probíhat subklinicky, k rozvoji klinických symptomů dochází sporadicky, infekce se nejčastěji projevuje rozvojem meningitidy a sepse. Chtěli bychom prezentovat případ 72letého muže, který byl přivezen na oddělení urgentního příjmu pro rychle se rozvíjející poruchu vědomí v rámci několika hodin, vstupně byl pacient afebrilní, bez klinických známek meningeálního dráždění. Provedená zobrazovací vyšetření (CT mozku a RTG plic) byla s normálním nálezem. Laboratorně byla přítomna elevace zánětlivých parametrů. Pro podezření na neuroinfekt bylo indikováno provedení lumbální punkce. Pro další deterioraci stavu vědomí (GCS 7) a rozvoj respirační insuficience byla cca 3 h od vstupu pacienta do nemocnice provedena orotracheální intubace a zahájena umělá plicní ventilace. Pacient byl empiricky zajištěn dvojkombinací antibiotik a antivirotikem. V likvoru byl přítomný cytologický i biochemický obraz purulentní meningitidy, PCR metodou v likvoru byla prokázána přítomnost *Streptococcus species*.

V kulturačním vyšetření likvoru i v odebraných hemokulturách byl přítomen *S. suis*. Při cíleném odebrání anamnézy od rodiny nemocného se potvrdilo, že pacient je vášnivý myslivec, lesní hospodář a současně je běžně v kontaktu s divokými prasaty.

Neurologické komplikace léčby check-point inhibitory

J. Vejskal, P. Potužník, K. Štíbraná

Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň

Imunoterapie pomocí takzvaných check-point inhibitorů, kam řadíme blokátory povrchových receptorů PD1/PDL1 a CTLA4, vede ke snížení přirozené imunitolerance. Tato léčba již prokázala značnou efektivitu v léčbě onkologických onemocnění, nicméně podstatou svého působení může vést k indukci sekundárních autoimunitních onemocnění, vč. postižení nervového systému. Nejčastěji vídáme takto způsobené onemocnění encefalomyelitidou, myastenia gravis a zánětlivými neuropatiemi. Stav vyžaduje ukončení imunoterapie a současnou imunosupresivní léčbu. Pomocí kazuistik vč. videozáznamu prezentujeme dva případy takovéto komplikace léčby check-point inhibitory.