

Neurologie

PRO PRAXI

B
2014

www.solen.cz

ISBN 978-80-7471-070-4

Abstrakta

48. česko-slovenské dny dětské neurologie a 27. český a slovenský epileptologický sjezd

15.–17. 5. 2014, Aquapalace Hotel Prague,
Čestlice (Praha-východ)

SOLEN
MEDICAL EDUCATION

DĚŠŤ ČI SLUNCE

DLOUHODOBĚ OVĚŘENÁ
ÚČINNOST A BEZPEČNOST¹

MODERNÍ A POHODLNÁ APLIKACE
– POTŘEBNÁ PSYCHICKÁ POHODA^{2,3}

**Rebif**[®]
(interferon beta-1a)
sc injection

Reference: 1. Cohen BA et al. *Curr Med Res Opin* 2010;26:827-38. 2. Lugaresi A et al. *BMC Neurology* 2012;12:7. 3. Devonshire VA et al. *Therap Deliv* 2011;2(11):1455-65

Zkrácená informace o přípravku Rebif[®] (interferonum beta-1a)

Název přípravku a složení: Rebif injekční roztok v předplněné injekční stříkačce obsahuje 22 µg (6 MIU) nebo 44 µg (12 MIU) interferonu beta-1a v jedné injekční stříkačce, Rebif 8,8 µg + Rebif 22 µg injekční roztok v předplněné injekční stříkačce, balení k zahájení léčby, obsahuje 8,8 µg (2,6 MIU) či 22 µg (6 MIU) v předplněné injekční stříkačce, Rebif 22 µg/0,5 ml injekční roztok v zásobní vložce obsahuje 66 µg (18 MIU) interferonum beta-1a v 1,5 ml roztoku, Rebif 44 µg/0,5 ml injekční roztok v zásobní vložce obsahuje 132 µg (36 MIU) interferonum beta-1a v 1,5 ml roztoku. **Indikace:** Rebif je určen k léčbě pacientů s relabující roztroušenou sklerózou (RS). V klinických studiích byl tento stav charakterizován dvěma či více relapsy během uplynulých dvou let. Účinnost dosud nebyla prokázána u pacientů trpících sekundárně progresivní roztroušenou sklerózou probíhající bez relapsů. Rebif o síle 44 µg je také indikován k léčbě pacientů s jednou demyelinizační příhodou s aktivním zánětlivým procesem, pokud byly vyloučeny jiné diagnózy, a jestliže u nich hrozí vysoké riziko vzniku klinicky definitivní roztroušené sklerózy. **Nežádoucí účinky:** Velmi časté: neutropenie, lymfopenie, leukopenie, trombocytopenie, anémie, bolest hlavy, chřipkový syndrom, reakce v místě vpichu, asymptomatické zvýšení transamináz. Ostatní nežádoucí účinky byly hlášeny v nižších frekvencích. **Dávkování a způsob podání:** Doporučená dávka přípravku Rebif je 44 µg třikrát týdně. Nižší dávka 22 µg třikrát týdně se doporučuje u pacientů, kteří by dle

názoru ošetřujícího lékaře nesnášeli vyšší dávku. Zahajovací balení přípravku Rebif odpovídá potřebám pacienta na první měsíc léčby. Podání je subkutánní. **Kontraindikace:** Zahájení léčby v době těhotenství, precitlivělost na přirozený nebo rekombinantní interferon beta nebo na jakoukoli další složku přípravku, těžké depresivní poruchy a/nebo sebevražedné tendence. **Těhotenství a kojení:** Pacientky plánující těhotenství a pacientky, které otěhotní během léčby přípravkem Rebif, by měly být upozorněny na potenciální riziko a mělo by být zváženo ukončení léčby. Kvůli potenciálním vážným nežádoucím účinkům u kojenců by mělo být rozhodnuto, zda ukončit kojení nebo léčbu přípravkem Rebif. **Uchovávání:** Uchovávejte v chladničce (2 °C–8 °C). Chraňte před mrazem. Pro používání doma můžete vyjmout Rebif z chladničky a uchovávat při teplotě do 25 °C jednorázově po dobu až 14 dní. Rebif musí být poté vrácen do chladničky. **Velikost balení:** Na českém trhu je dostupný Rebif v balení po 12 předplněných stříkačkách, balení k zahájení léčby po 6 a 6 předplněných stříkačkách a Rebif v balení po 4 zásobních vložkách. **Registrační čísla:** EU/1/98/063/003, 006, 007, 008, 009. **Držitel rozhodnutí o registraci:** Merck Serono Europe Ltd., London, Velká Británie. **Datum poslední revize textu:** 12/2013. Lék je vydáván pouze na lékařský předpis a je hrazen z prostředků veřejného pojištění. Před předepsáním léku si, prosím, přečtěte úplnou informaci o přípravku, kterou poskytneme na adrese společnosti Merck spol. s r.o.

MERCK spol. s r.o., Na Hřebenech II 1718/10, 140 00 Praha 4, tel.: +420 272 084 211, www.merckserono.cz

Merck Serono

MERCK

Pořadatelé

Společnost dětské neurologie ČLS JEP
Slovenská neurologická společnost – sekce dětské neurologie
Česká liga proti epilepsii ČLS JEP
Slovenská liga proti epilepsii SLS

Organizační výbor části dětské neurologie

Předseda:
prof. MUDr. Vladimír Komárek, CSc.

Členové:
doc. MUDr. Pavel Kršek, Ph.D.
MUDr. Katalin Štěrbová
MUDr. Zuzana Libá, Ph.D.
MUDr. Martin Kudr
MUDr. Eva Meluzínová

Organizační výbor epileptologické části

Předseda:
doc. MUDr. Petr Marusič, Ph.D.

Členové:
doc. MUDr. Pavel Kršek, Ph.D.
MUDr. Jana Zárubová
doc. MUDr. Přemysl Jiruška, Ph.D.
MUDr. Martin Tomášek
Helena Ulovcová

Vědecký výbor části neurologie

MUDr. Jan Hadač, Ph.D.
prof. MUDr. Vladimír Komárek, CSc.
MUDr. Marie Kunčíková
prof. MUDr. Soňa Nevšimalová, DrSc.
doc. MUDr. Hana Ošlejšková, Ph.D.
MUDr. Magda Perichtová
doc. MUDr. Pavol Sýkora, CSc.

Vědecký výbor epileptologické části

prof. MUDr. Milan Brázdil, Ph.D.
doc. MUDr. Vladimír Donáth, CSc.
doc. MUDr. Jiří Hovorka, CSc.
doc. MUDr. Pavel Kršek, Ph.D.
prof. MUDr. Robert Kuba, Ph.D.
doc. PharmDr. Hana Kubová, DrSc.
doc. MUDr. Petr Marusič, Ph.D.
prof. MUDr. Ivan Rektor, CSc.

**Neurologie
pro praxi**

48. česko-slovenské dny dětské neurologie a 27. český a slovenský epileptologický sjezd 15.–17. 5. 2014, Aquapalace Hotel Prague, Čestlice (Praha-východ)

Supplementum B Neurologie pro praxi
Citační zkratka: Neurol. praxi; 15(Suppl. B)

Grafické zpracování a sazba: Lucie Šilberská, silberska@solen.cz

ISBN 978-80-7471-070-4

ČTVRTEK 15. 5. 2014

7.30–17.00 **Registrace účastníků a firem**

SÁL A Dny dětské neurologie

8.15–9.00 **SLAVNOSTNÍ ZAHÁJENÍ**

Předsedající: Nevšímalová S., Perichtová M., Komárek V.

Úvodní slovo

Nevšímalová S.

Čestní členové Společnosti dětské neurologie

Kršek P.

100 let prof. MUDr. Ivana Lesného, DrSc.

Komárek V.

Kam kráčíš, dětská neurologie?

Hadač J.

9.00–10.00 **AKUTNÍ STAVY A NEUROINTENZIVNÍ PÉČE**

Předsedající: Kunčíková M., Sebroňová V.

Úloha kontinuální EEG monitorace v neurointenzivní léčbě

Brožová K. (12 + 3 min.)

Co všechno se skrývá pod diagnózou poruchy vědomí s křečemi?

Sebroňová V., Paulas L., Libá Z., Tesfayeová A., Komárek V., Mixová D., Pavlíček P., Kynčl M., Sumerauer D., Kotalová R., Bronský J., Hradský O., Nečasová R., Vobruba V. (12 + 3 min.)

Celotělové hypotermie a CVVHD u 2 dětí s extrémní hyperamonemií

Klement P., Vobruba V., Černá O., Srnský P., Kredba V., Pokorná P., Lorenčík D., Zeman J. (8 + 2 min.)

Ischemická cévní mozková příhoda v dětském a dospělém věku – dvě rozdílné diagnózy?

Paulas L., Hadačová I., Kynčl M., Lebl J., Paděrová K., Perníková I., Petrák B., Sebroňová V., Tomek A., Vydrová R., Komárek V. (8 + 2 min.)

Polyneuropatie a myopatie kriticky nemocných u 2 dětí hospitalizovaných na JIP

Klement P., Vobruba V., Černá O., Srnský P., Kredba V., Pokorná P., Lorenčík D., Zeman J. (8 + 2 min.)

10.00–10.30 COFFEE BREAK

10.30–12.00 **EPILEPTICKÉ ENCEFALOPATIE**

Předsedající: Mareš P., Kršek P.

Patofyziologické mechanismy u epileptických encefalopatií

Mareš P. (12 + 3 min.)

Epileptické encefalopatie u dědičných poruch metabolismu

Honzík T. (12 + 3 min.)

Může epileptochirurgie zvrátit průběh epileptické encefalopatie? Současný pohled a vlastní zkušenost

Kršek P., Maulisová A., Novák V., Jahodová A., Kudr M., Sebroňová V., Komárek V., Tichý M. (12 + 3 min.)

První epileptické záchvaty u dětí s tuberózní sklerózou – věk, charakter a další průběh

Petrák B., Tomek V., Glombová M., Gabera A., Kršek P. (8 + 2 min.)

ACTH versus perorální kortikoidy v léčbě Westova syndromu – stále aktuální téma

Horák O., Danhofer P., Ryzí M., Hanáková P., Ošlejšková H. (8 + 2 min.)

Epilepsie s myoklonicko-atonickými (dříve astatickými) záchvaty – MAE

Ryzí M., Horák O., Ošlejšková H. (8 + 2 min.)

Epileptické encefalopatie v dětském věku. Spípek nebo vaječek?

Bratský L. (8 + 2 min.)

12.00–13.30 OBĚD

DNES TO STÁLO ZA TO. A UŽ MÁM PLÁNY NA ZÍTŘEK!



COPAXONE® NABÍZÍ:

- ▶ Snížení počtu relapsů u pacientů s RRRS a zpomalení atrofie mozku¹⁻³
- ▶ Snížení únavy pacienta a výjimečně nízký výskyt chřipkových symptomů^{4,5}
- ▶ Dlouhodobou účinnost, spolehlivost a adherenci pacientů k léčbě^{1,2,6-9}



TEVA Teva Pharmaceuticals CR, s.r.o.

JE TO O DOBRÝCH DNECH, NE O TĚCH ZTRACENÝCH.

Zkrácená informace o přípravku. Copaxone 20 mg/ml. Injekční roztok v předplněné injekční stříkačce. **Účinná látka:** glatirameri acetat (acetátová sůl syntetických polypeptidů obsahujících čtyři přirozené se vyskytující aminokyseliny: L-glutamovou kyselinu, L-alanin, L-tyrosin a L-lysin v molárním frakčním rozmezí 0,129-0,153, 0,392-0,462, 0,086-0,100 a 0,300-0,374). **Indikace:** léčba pacientů, u nichž se objevila první klinická epizoda a u nichž bylo zjištěno vysoké riziko rozvoje klinicky potvrzené roztroušené sklerózy (CDMS). Snížení frekvence relapsů u ambulantních pacientů s RRRS a alespoň 2 atakami neurologické dysfunkce v průběhu předchozího dvouletého období. **Dávkování a způsob podání:** 20 mg glatirameri acetátu (jedna předplněná injekční stříkačka) se podává subkutánní injekcí jedenkrát denně. U starších osob a pacientů s poškozením ledvin nebylo podávání přípravku studováno. Použití v pediatrii: adekvátní klinické ani farmakokinetické studie nebyly provedeny. Omezené literární údaje naznačují, že bezpečnostní profil u dospívajících je obdobný jako u dospělých. Nejsou informace o užití Copaxone u dětí do 12 let, proto by přípravek Copaxone neměl být v této věkové skupině použit. Každý den je nutné měnit místo vpichu - paže, břicho, hýždě nebo stehno. **Kontraindikace:** precitlivlost na glatirameri acetát nebo mannitol, těhotné ženy. **Zvláštní upozornění:** přípravek Copaxone musí být podáván pouze ve formě subkutánní injekce, nesmí být podáván intravenózně nebo intramuskulárně. Je třeba zvýšené opatrnosti u pacientů s kardiologickými problémy v anamnéze. Vzácně se mohou objevit vážné hypersenzitivní

reakce. Nejsou důkazy o tom, že by protilátky proti glatirameri acetátu byly neutralizující nebo že by jejich vznik ovlivňoval klinickou účinnost přípravku. U pacientů s renálními poruchami musí být během léčby přípravkem Copaxone sledovány renální funkce. Copaxone nesmí být mísen s jinými léčivými přípravky. **Interakce:** nebyly specificky studovány. Zvýšený výskyt reakcí v místě vpichu u souběžné léčby kortikosteroidy. Fenytoin a/nebo karbamazepin: souběžné použití musí být pečlivě monitorováno. **Těhotenství a kojení:** přípravek Copaxone nesmí být podáván během těhotenství. Údaje o vylučování glatirameri acetátu, metabolitů nebo protilátek do mateřského mléka nejsou dostupné. Musí být zváženo prospěch pro matku proti relativnímu riziku pro dítě. **Nežádoucí účinky:** reakce v místě vpichu, erytém, bolest, zatvrdnutí, pruritus, otok, zánět a hypersenzitivita jsou nejčastějšími nežádoucími účinky. Vazodilatace, tlak na hrudi, dušnost, palpitace nebo tachykardie, byla popsána jako bezprostřední postinjekční reakce. Velmi často nebo často a s více než o 2 % vyšší incidencí ve skupině léčené přípravkem Copaxone oproti skupině užívající placebo se ve studiích vyskytovala úzkost, vazodilatace, dušnost, nevolnost, vyrážka, bolest v zádech, bolest na hrudi, reakce v místě vpichu, vaginální kandidóza, lymfadenopatie, přírůstek na váze, tremor, oční poruchy, palpitace, tachykardie, zvracení, pocení, zimnice, otok tváře. Ostatní nežádoucí účinky se vyskytovaly méně často nebo s rozdílem menším nebo rovným 2 % oproti placebu. **Zvláštní opatření pro uchování:** předplněné injekční stříkačky uchovávejte v krabici, aby byl přípravek chráněn před světlem.

Uchovávejte v chladničce (2-8 °C), chráňte před mrazem. Jedenkrát mohou být předplněné stříkačky uchovávány při pokojové teplotě (15-25 °C) po dobu až jednoho měsíce. Jestliže nebyly použity a jsou v původním obalu, musí být po této lhůtě vráceny do chladničky. **Velikost balení:** 7, 28 nebo 30 předplněných injekčních stříkaček obsahujících 1 ml injekčního roztoku nebo multipak obsahujícím 90 (3 balení po 30) předplněných injekčních stříkaček obsahujících 1 ml injekčního roztoku. Na trhu nemusí být všechny velikosti balení. **Držitel rozhodnutí o registraci:** Teva Pharmaceuticals CR, s.r.o., Sokolovská 651/136A, 180 00 Praha 8, Tel.: +420 251 007 101, www.teva.cz. **Registrační číslo:** 59/481/06-C. **Datum registrace/poslední revize textu:** 29. 11. 2006/30. 3. 2013.

Před předepsáním léku se seznamte se Souhrnem údajů o přípravku. Výdej léčivého přípravku je vázán na lékařský předpis. Přípravek je hrazen z prostředků veřejného zdravotního pojištění.

Reference: 1. Lublin FD, Cofield SS, Cutter GR et al. Ann Neurol. 2013; 73(3): 327-340. 2. Lublin F, Cofield S, Cutter G et al. Abstract presented at AAN 2013. 3. Khan O, Bao F, Shah M et al. J Neurol Sci. 2012;312(1-2):7-12. 4. Metz LM, Paten SB, Archibald CJ et al. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2004;75(7):1045-1047. 5. Mikol DD, Barkhof F, Chang P et al. Lancet Neurol. 2008;7(10):903-914. 6. Ford C, Goodman AD, Johnson K et al. Mult Scler. 2010;16(3):342-350. 7. Johnson KP, Expert Rev Neurother. 2012;12(4):371-384. 8. Boster A, Bartoszek MP, O'Connell C et al. Ther Adv Neurol Disord. 2011;4(5):319-332. 9. Miller A, Spada V, Beerkercher D et al. Mult Scler. 2008;14(4):494-499.

13.30–15.30 ZÁNĚTLIVÁ A DEMYELINIZAČNÍ ONEMOCNĚNÍ

Předsedající: Meluzínová E., Paděrová K., Taláb R.

RS v dětském věku – aspekty patofyziologické, klinické a diagnostické

Taláb R. (15 min.)

Léčba roztroušené sklerózy u dětí

Dufek M. (15 min.)

Liečba sclerosis multiplex u dětí a adolescentov

Sýkora P., Kovárová D., Kolníková M., Jakešová S., Pavlovičová Z., Šemberová J. (15 min.)

RS v dětském věku – panelová diskuze

Meluzínová E., Paděrová K., Taláb R., Dufek M., Sýkora P. (15 min.)

Léčba agresivní formy RSM u dětí

Talábová M., Taláb R., Šerclová L. (12 + 3 min.)

Opakované těhotenství u adolescentní pacientky s vysoce aktivní formou RS

Kovářová I. (8 + 2 min.)

Kazuistika chlapce s neuromyelitis optica

Libá Z., Šišková D., Paděrová K. (8 + 2 min.)

Vzácná kombinace ascendentní formy AIDP a ADEM – kazuistika

Paděrová K., Paulas L., Sebroňová V., Hechtová D., Komárek V. (8 + 2 min.)

Cytokiny v mozkomíšním moku u zánětlivých onemocnění CNS

Libá Z., Kayserová J. (12 + 3 min.)

15.30–16.00 PŘESTÁVKA

16.00–17.15 VÝVOJOVÁ NEUROPSYCHIATRICKÁ ONEMOCNĚNÍ

Předsedající: Ošlejšková H., Hrdlička M., Komárek V.

Autismus a ADHD – rozdíly, podobnosti, komorbidita

Hrdlička M. (15 min.)

Diferenciální diagnostika neuropsychiatrických vývojových onemocnění

Komárek V. (15 min.)

Pohled dětského neurologa a psychiatra na vývojová neuropsychiatrická onemocnění – panelová diskuze

Ošlejšková H., Hrdlička M., Komárek V. (15 min.)

ADHD a epilepsie

Danhofer P., Pejčochová J., Ošlejšková H. (8 + 2 min.)

Léčba pacientů se současným výskytem ADHD a autismu

Dudová I. (8 + 2 min.)

Socioekonomický status u dospělých pacientů s poruchou autistického spektra v ČR a jeho srovnání s celosvětovými daty

Ošlejšková H., Juříková Z., Jambrikovičová M. (8 + 2 min.)

17.15–18.00 NEUROMETABOLICKÁ ONEMOCNĚNÍ, VARIA

Předsedající: Sýkora P., Honzík T.

Klinická charakteristika souboru českých pacientů s Niemann-Pickovou chorobou typu C

Jahnová H., Dvořáková L., Vlášková H., Hůlková H., Poupětová H., Hřebíček M., Ješina P. (15 min.)

Leukoencefalopatie – „vanishing white matter disease (VWM)“ – kazuistika

Kolníková M., Payerová J., Sýkora P. (8 + 2 min.)

Protrahovaný rozvoj symptomatiky u pacientky s pozdní formou GM1 gangliosidózy

Košťálová E., Poupětová H., Vlášková H., Zumrová A., Simandlová M. (8 + 2 min.)

Léčba nitrolební hypertenze a prevence sekundárního poranění mozku u pacientů po těžkém KCP

Prchlík M., Tomek P., Heinige P., Homolková H. (8 + 2 min.)

18.00–18.30 PLENÁRNÍ ZASEDÁNÍ SPOLEČNOSTI DĚTSKÉ NEUROLOGIE**20.00–00.00 Společenský večer v hotelu Aquapalace****PÁTEK 16. 5. 2014****SÁL A Dny dětské neurologie****8.30–10.00 VARIA 1****Předsedající:** Perichtová M., Novák V.**Alternující hemiplegie v dětství – klinická a genetická studie**

Nevšímalová S., Kemlink D., Kolníková M., Sýkora P., Křepelová A. (12 + 3 min.)

Migréna v ambulantnej praxi dětského neurologa

Perichtová M., Bajačková E., Dupejová B. (8 + 2 min.)

Vrodené chyby mozočka

Kovářová D., Kolníková M., Jakešová M., Pavlovičová Z., Sýkora P. (8 + 2 min.)

Syringomyelie

Peřina V., Drábková D., Smrčka V. (8 + 2 min.)

Syndrom opsoklonus-myoklonus – naše zkušenosti

Kunčíková M., Novák V., Kovářová M. (8 + 2 min.)

Pacient s hypertrofickou degenerací olivy po operaci kavernomu pontu

Kudr M., Dvořáková M., Tichý M., Sebroňová V., Komárek V. (8 + 2 min.)

Kazuistika „postvaccinačnej encefalopatie“

Okálová K. (8 + 2 min.)

Příprava pacienta, implantace baclofenové pumpy, perioperační péče na JIP NCH a následná péče o pacienta s DMO indikovaného k implantaci baclofenové pumpy

Libý P., Varvařovská I., Kraus J., Zounková I., Tichý M. (8 + 2 min.)

Sál B Epileptologická škola**8.30–9.15 EEG v epileptologii**

Zárubová J., Brožová K.

9.15–10.00 Zobrazovací metody v epileptologii

Marusič P., Tomášek M.

10.00–10.30 COFFEE BREAK

SÁL C Epileptologická škola**Zobrazovací metody v epileptologii**

Marusič P., Tomášek M.

EEG v epileptologii

Zárubová J., Brožová K.

SÁL A Dny dětské neurologie + Epileptologický sjezd**10.30–12.30 EPILEPSIE V ADOLESCENCI****Předsedající:** Nevšímalová S., Brázdil M., Sýkora P.**Epileptologie v adolescenci**

Ošlejšková H., Komínková H. (15 + 5 min.)

Juvenilní myoklonická epilepsie

Vacovská H. (15 + 5 min.)

Epileptické syndromy s absencemi

Krijtová H. (15 + 5 min.)

Efekt farmakoterapie a míra klinické kompenzace u pacientů s epilepsií s juvenilními absencemi: monocentrická, retrospektivní studie

Danhofer P., Brázdil M., Ošlejšková H., Kuba R. (8 + 2 min.)

Epilepsie s GTCS v adolescenci

Kuba R. (15 + 5 min.)

Specifická problematika epilepsie v adolescenci – diskuzní panel

Marusič P., Zárubová J. (25 min.)

12.30–14.00 OBĚD

Sál A Epileptologický sjezd

14.00–15.30 LÉČBA EPILEPSIE V BUDOUCNOSTI

Předsedající: Kubová H., Timárová G.

Možnosti léčby epilepsie v budoucnosti

Kubová H. (10 min.)

Renesance predikce epileptických záchvatů

Jiruška P. (15 + 5 min.)

Optogenetika jako možný nástroj léčby epilepsie

Hromádka T. (15 + 5 min.)

Interiktální epileptiformní výboje – význam pro plánování a prognózu chirurgické léčby epilepsie

Janča R., Kršek P., Ježdík P., Čmejla R., Tomášek M., Jefferys J. G. R., Komárek V., Marusič P., Jiruška P. (8 + 2 min.)

Biologická léčba rituximabom u Rasmussenovej encefalitidy s neskorým nástupom

Timárová G. (8 + 2 min.)

Nové stimulační techniky v léčbě epilepsie

Rektor I. (15 + 5 min.)

15.30–16.00 PŘESTÁVKA – PROHLÍDKA POSTERŮ

Sál A Epileptologický sjezd

16.00–17.30 VIDEO KLUB A KAZUISTIKY

Předsedající: Rektor I., Brožová K.

Video klub – dle přihlášených příspěvků

Kazuistiky

Myoklonická epilepsie a ragged red fibers syndróm (MERRF) – kazuistika

Pakosová E., Timárová G., Mihalov J., Porubský J. (8 + 2 min.)

Jak jsme všichni chybovali – kazuistika

Rytířová G., Vacovská H. (8 + 2 min.)

Sporadická forma meningoangiomasu – kazuistika

Řehulka P., Hermanová M., Kuba R. (8 + 2 min.)

SÁL B + C Dny dětské neurologie

14.00–16.00 NEUROMUSKULÁRNÍ ONEMOCNĚNÍ

Předsedající: Šišková D., Haberlová J.

Novinky v dostupnosti genetických vyšetření neuromuskulárních nemocí v ČR

Fajkusová L., Stehlíková K., Skálová D. (8 + 2 min.)

Kongenitální myopatie a kongenitální svalové dystrofie

Kraus J., Vajsar J., Zámečník J. (12 + 3 min.)

Kongenitální myofibrilární myopatie typu „desmin storage“ – kazuistika

Štefáčková Š., Šerclová L., Talábová M., Šenkeřík M., Rozsival P. (8 + 2 min.)

Kongenitální myastenické syndromy

Šišková D., Adamovičová M. (12 + 3 min.)

Klinické studie léčby u vrozených nervosvalových onemocnění v dětském věku

Haberlová J. (12 + 3 min.)

Neuromyotonie – dosud přehlížený důležitý klinický příznak pro diagnostiku dědičné neuropatie u dětí i dospělých v důsledku mutací v HINT1 genu, které jsou u českých pacientů překvapivě časté

Seeman P., Laššuthová P., Šafka Brožková D., Krůtová M., Neupauerová J., Haberlová J., Mazanec R. (8 + 2 min.)

14letá dívka s diagnózou pletencové svalové dystrofie podmíněné mutací v genu pro kalpain 3 mylně léčena jako dermatomyozitida

Brázdilová M., Prošková M., Haberlová J. (8 + 2 min.)

Registry vrozených nervosvalových nemocí v ČR

Strenková J., Haberlová J., Voháňka S., Brabec P. (8 + 2 min.)

Činnost v projektu Podpora dětí a rodin s SMA v ČR – Kolpingova rodina Smečno

Kočová H. (5 min.)

Kvalita života dětí s onemocněním spinální svalové atrofie

Kočová H. (5 min.)

Pacientská organizace – Parent project

Suchý J., Trojan P. (5 min.)

Komplexní péče o děti s neuromuskulárními onemocněními – panelová diskuze

Šišková D., Haberlová V., Seeman P., Kraus J. (10 min.)

16.00–16.30 PŘESTÁVKA – PROHLÍDKA POSTERŮ

Sál B + C Dny dětské neurologie**16.30–17.30 VARIA 2**

Předsedající: Hadač J., Příhodová I.

Diferenciální diagnostika myoklonů u kojence

Hadač J. (8 + 2 min.)

Afektivní apnoe – indikace ke kardiostimulátoru

Štěrbová K., Tesfayeová A., Kubuš P. (8 + 2 min.)

Polysomnografické nálezy u dětí s poruchou pozornosti a hyperaktivitou (ADHD) vyšetřovaných pro poruchu spánku

Příhodová I., Kemlink D., Nevšímalová S. (8 + 2 min.)

Naše zkušenosti s léčbou syndromu kongenitální centrální hypoventilace pomocí dvojúrovňového přetlaku (BIPAP)

Novák V., Krejčík M., Trávníček B., Kunčíková M. (8 + 2 min.)

Jak racionálně na dětské epilepsie?

Šlapal R. (8 + 2 min.)

Inhibícia karbonátdehydrogenázy v léčbě epilepsie. Áno, či nie?

Bratský L. (8 + 2 min.)

20.00–00.00 Společenský večer v Kaiserštejnském paláci

SOBOTA 17. 5. 2014

Sál A Epileptologický sjezd

9.00–10.30 **DIAGNOSTIKA A LÉČBA EPILEPSIE**

Předsedající: Marusič P., Kuba R.

Noncompliance aneb ďábel skrytý v detailu

Brázdil M. (15 + 5 min.)

Epileptické záchvaty u encefalitid s protilátkami proti glutamátovým N-mety-D-aspartátovým receptorům

Elišák M., Krýsl D., Hanzalová J., Marusič P. (8 + 2 min.)

Klaustrium a superrefrakterní status epilepticus – naše dvojitá zkušenost s diagnózou NORSE

Slonková J., Hon P., Marcián V., Bar M. (8 + 2 min.)

Analýza skupiny pacientů s MRI negativní, PET pozitivní epilepsií temporálního laloku – rozdíly mezi pacienty s mesiální a neokortikální zónou počátku záchvatů

Doležalová I., Brázdil M., Hermanová M., Pažourková M., Kuba R. (8 + 2 min.)

Atypické uspořádání řečových center u dětí s temporální epilepsií

Maulisová A., Kršek P., Korman B., Rey G., Bernal B., Duchowny M. (8 + 2 min.)

Epileptogenní nádory u dětí a jejich chirurgická léčba

Tichý M., Kršek P. (8 + 2 min.)

Přínos intraoperační kortikografie u dětských epileptochirurgických pacientů

Leško R., Kršek P., Kynčl M., Zámečník J., Komárek V., Tichý M. (8 + 2 min.)

Ketogenní dieta – nové trendy a první brněnské zkušenosti

Horák O. (8 + 2 min.)

10.30–11.00 COFFEE BREAK

11.00–12.40 **KOMPLEXNÍ PÉČE**

Předsedající: Hovorka J., Zárubová J.

Komplexní péče v epileptologii

Zárubová J. (15 + 5 min.)

Struktura péče o pacienty s epilepsií

Marusič P. (10 + 5 min.)

Nejen léčba léčí

Michnová M., Novotná I., Kuba R., Brázdil M. (10 + 5 min.)

Ergoterapie u lidí s epilepsií

Stoupová M., Mandáková L. (10 + 5 min.)

Poruchy v sociální interakci u pacientů s epilepsií

Amlerová J. (10 + 5 min.)

Psychiatrická komorbidita – praktický přístup

Hovorka J. (15 + 5 min.)

12.40 **UKONČENÍ SJEZDU**

Dětská neurologie

Předsedající: Nevšimalová S., Perichtová M., Komárek V.

čtvrtek / 15. 5. 2014 / 8.15–9.00

100 let

prof. MUDr. Ivana Lesného, DrSc.

Komárek V.

Klinika dětské neurologie 2. LF UK

a FN Motol, Praha

Profesor Ivan Lesný se narodil 8. listopadu 1914 v rodině světově proslulého indologa profesora Vincence Lesného. Profesor Ivan Lesný založil v roce 1949 první oddělení dětské neurologie na Hennerově klinice v Kateřinské ulici a v roce 1971 Dětskou neurologickou kliniku v Praze Motole. Profesor Lesný jako první popsal vývojové aspekty neurologických onemocnění, významně přispěl k objasnění problematiky mozečkových poruch, popsal věkově vázané epileptické syndromy i jejich patognomické EEG korelace. Po dlouhá léta patřil k vedoucím postavám světové dětské neurologie. Jeho zásluhou vznikla v roce 1954 specializace v dětské neurologii, v roce 1958 proběhly první atestace a v témže roce se v Praze konalo 1. sympozium dětské neurologie s reprezentativní mezinárodní účastí. Kromě dětské neurologie se profesor Lesný zasloužil i o rozvoj epileptologie a elektrofyziologie. Založil a dlou-

ho vedl Ligu proti epilepsii i předsedal sekci pro EEG a klinickou neurofyziologii. Velkou zásluhu měl na vzniku lázeňské rehabilitační péče o děti s DMO a s neuromuskulárními onemocněními. Napsal téměř 400 odborných prací a kromě vědecké práce se proslavil i populárními knihami (Zprávy o nemocech mocných) a stal se tak i průkopníkem české „paleoneurologie“. Profesor Ivan Lesný se jako emeritní profesor 2. lékařské fakulty stále vracel na svou motolskou kliniku a ještě s námi v roce 1999 bujaře oslavil 85. narozeniny. V roce 2002 zemřel. Nesmazatelně se zapsal jak do dějin československé i světové dětské neurologie, tak do myslí a srdcí svých žáků

Kam kráčíš, dětská neurologie?

Hadač J.

Oddělení dětské neurologie TN, Praha

Po „hojných“ letech konce minulého tisíciletí vstoupila dětská neurologie v ČR do krizového období. Jedná se především o krizi generační, provázenou nejenom významným zvýšením průměrného věku dětských neurologů, ale i klesajícím zájmem mladých lékařů a lékařek o náš obor.

Na nepříznivém vývoji se nepochybně podepsala i necitlivě provedená rekonstrukce oborových náplní, jež vedla k prodloužení postgraduálního curricula dětského neurologa až na zjevně neúnosných sedm let. Časté legislativní změny tak přispěly k dezorientaci a pocitu nejistoty u absolventů lékařských fakult.

Je nejvyšší čas, abychom se začali krizí našeho oboru intenzivně zabývat. Prvním krokem – sice v historickém kontextu nepříliš logickým, avšak nezbytným – bylo prosazení dětské neurologie mezi základní medicínské obory. Věříme, že zkrácení postgraduálního curricula na pět let učiní náš obor pro mladé lékaře atraktivnějším. V poslední době pochází většina nově do oboru zařazených uchazečů z větších nemocnic. Proto je nezbytné nutné, aby i kolegové v ambulantní sféře začali školit své potenciální následovníky.

Musíme nově definovat a obhájit úlohu dětského neurologa ve vztahu k blízkým oborům, především „kmenové“ pediatrii a neurologii, ale i k oborům menším, ale pro nás podstatným jako je například neonatologie, intenzivní medicína nebo dětská psychiatrie.

Akutní stavy a neurointenzivní péče

Předsedající: Kunčíková M., Sebroňová V.

čtvrtek / 15. 5. 2014 / 09.00–10.00

Úloha kontinuální EEG monitorace v neurointenzivní léčbě

Brožová K.

Oddělení dětské neurologie TNsP, Praha

Kontinuální EEG monitorování je stále více uznávané jako cenný prostředek sledování aktuálních mozkových funkcí u pacientů v intenzivní péči. Hlavní indikace jsou: sledování nekonvulzivních záchvatů a statů, akutní ischemie, vedení terapie epileptických záchvatů, nastavení úrovně sedace pro ochrnuté nebo deliriantní pacienty a stanovení prognózy.

V České republice je zatím v prostředí JIP běžné monitorování s nižším počtem svodů, rozšiřuje se i EEG. Při současném technologickém pokroku je však již možné dlouhodobé natáčení

standardních EEG (16–21 svodů), případně video-EEG s možností kontinuálního hodnocení. Tento postup umožňuje včasnou a přesnou úpravu léčby dle aktuálního stavu pacienta, hlavně v případě léčby epileptických statů.

Co všechno se skrývá pod diagnózou poruchy vědomí s křečemi?

Sebroňová V.¹, Paulas L.¹, Libá Z.¹, Tesfayeová A.¹, Komárek V.¹, Mixová D.², Pavlíček P.², Kynčl M.³, Sumerauer D.⁴, Kotalová R.⁵, Bronský J.⁵, Hradský O.⁵, Nečasová R.⁶, Vobruba V.⁶

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

²Klinika anesteziologie a resuscitace 2. LF UK a FN Motol, Praha

³Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a FN Motol, Praha

⁴Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

⁵Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

⁶Klinika dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK, Praha

Úvod: Akutní stavy v dětské neurologii, jejich správná diagnóza a následná péče často ve spolupráci s ARK jsou nedílnou součástí práce dětského neurologa ve FN Motol.

Na příkladu 3 kazuistik dokládáme, jaké konkrétní diagnózy se mohou skrývat pod poruchou vědomí s křečemi.

Kazuistiky: První případ tříleté dívky začal respiračním infektem, vysokou teplotou a křečemi.

Původní diagnóza febrilních křečí přehodnocena po překladu na naši kliniku, křeče byly decerebrační a vedly k překladu na ARK. Po vyšetření MRI a konzultaci nálezu stanovena dg.

Druhý případ třináctiměsíční pacientky začal naopak z plného zdraví poruchou vědomí s tonickými křečemi. Ve vstupních odběrech normocytární anemie, klinickým vyšetřením zjištěna splenomegalie. Akutně provedené MRI mozku v normě. Následující 2 melény a doplnění anamnézy vedou k dg.

Třetí případ dvouleté, dosud zdravé dívky, začal tím, že se rodičům zdála jeden den „poněkud nesvá“. Záhy se objevila porucha vědomí se sekundárně generalizovanými křečemi a hypoventilací s nutností UPV. Provedeno akutní zobrazení mozku s nálezem četných blíže nespecifikovaných ložisek. Následoval rychlý fatální průběh.

Závěr: Z uvedených kazuistik je zřejmé, že příčiny poměrně široké diagnózy poruchy vědomí s křečemi mohou být velmi překvapivé. Tuto diagnózu nikdy nepodceňujeme a snažíme se co nejrychleji zjistit etiologii a zahájit adekvátní péči.

Celotělové hypotermie a CVVHD u 2 dětí s extrémní hyperamonemií

Klement P., Vobruba V., Černá O., Srnský P., Kredba V., Pokorná P., Lorenčík D., Zeman J.
Klinika dětského a dorostového lékařství VFN, Praha

U dvou dětí s projevy těžké encefalopatie a s extrémní hyperamonemií byla použita metoda celotělové hypotermie spolu s eliminační metodou kontinuální veno-venózní hemodiafiltrace (CVVHD). U prvního dítěte přijatého ve věku 5 týdnů byla zjištěna diagnóza propionové acidurie. Vstupní hladina amoniaku byla 1 500 $\mu\text{mol/l}$. Na terapii CVVHD se klinický stav dítěte i ukazatele vnitřního prostředí rychle normalizovaly. Ve věku 7 let je dítě na dietní a suplementační léčbě stabilní a má normální neurologický nálezu.

Druhý pacient byl novorozenec po perinatální asfyxii a křečích, který byl léčen fenobarbitalem a vaproátem. Během 6. dne života došlo ke zhoršení klinického stavu s rozvojem selhání oběhu a ventilace a s projevy závažné encefalopatie. Hladina amoniaku dosahovala hodnot 1 900 $\mu\text{mol/l}$. Příčinou hyperamonemie byla závažná hepatopatie při toxické hladině valproátu

(1 437 $\mu\text{mol/l}$, norma do 600). Eliminační metoda spolu s hypotermií vedla k rychlému poklesu hladiny amoniaku i valproátu. Neurologický nálezu dítěte ve věku 3 měsíců byl abnormální s vysokým rizikem rozvoje DMO.

Závěr: Jedná se první použití řízené hypotermie jako neuroprotektivní metody spolu s eliminační metodou u dětí s extrémní hyperamonemií v České republice.

Ischemická cévní mozková příhoda v dětském a dospělém věku – dvě rozdílné diagnózy?

Paulas L.¹, Hadačová I.⁴, Kynčl M.³, Lebl J.², Paděrová K.¹, Perníková I.¹, Petrák B.¹, Sebroňová V.¹, Tomek A.⁵, Vydrová R.¹, Komárek V.¹
¹Klinika dětské neurologie,
²LF UK a FN Motol, Praha
²Pediatrická klinika,
²LF UK a FN Motol, Praha
³Klinika zobrazovacích metod,
²LF UK a FN Motol, Praha
⁴Oddělení klinické hematologie,
FN Motol, Praha
⁵Neurologická klinika,
²LF UK a FN Motol, Praha

Ischemická cévní mozková příhoda (iCMP) v dětském věku je na rozdíl od dospělých vzácné onemocnění s incidencí cca 0,63/100 000. Jedná se o akutní neurologické onemocnění, jehož podstatou je uzávěr mozkové tepny, či porucha perfuze části mozku s následným rozvojem ischemie příslušné mozkové tkáně. Zásadní rozdíl mezi dospělým a dětským věkem je v etiologii a dalších krocích diagnosticko-léčebného postupu a prognóze onemocnění. V dospělé neurologii jsou celosvětově přijímána jasně definovaná diagnosticko-léčebná opatření, kde jde na počátku o soubor s časem, na kterém závisí další osud pacienta ohledně rozsahu výsledného postižení, či dokonce jeho přežití. Jedná se řádově o minuty až hodiny. V dětské neurologii se často k léčbě dostává pacient i s odstupem několika hodin, či dnů. Diferenciální rozvaha u dospělých je „velmi jednoduchá“ a zabere při dobré organizaci několik minut. U dětí je diferenciální diagnostika velmi široká a zásadní z hlediska terapeutických přístupů. Léčebná opatření jsou u dospělých jasně dána a závisí na délce

časového intervalu od nástupu obtíží. Další rozdíl v léčbě obou skupin je dán terapeutickými možnostmi. Zatímco u dospělých je prioritou snaha o cílenou trombolýzu, v určitých případech endovaskulární výkon, u dětí jsou tyto možnosti omezené a do věku 18 let prakticky kontraindikované. Na souboru dětských pacientů ($n = 16$) hospitalizovaných od roku 2007–2014 na Klinice dětské neurologie FNM, retrospektivně zhodnocením, přinášíme pohled na diagnostiku a léčbu iCMP se snahou zdůraznit rozdíly mezi iCMP v dětském a dospělém věku.

Polyneuropatie a myopatie kriticky nemocných u 2 dětí hospitalizovaných na JIP

Klement P., Vobruba V., Černá O., Srnský P., Kredba V., Pokorná P., Lorenčík D., Zeman J.
Klinika dětského a dorostového lékařství VFN, Praha

Polyneuropatie a myopatie kriticky nemocných (CIP/CIM) představuje závažnou komplikaci u kriticky nemocných pacientů. Rozvíjí se 3–4 týden hospitalizace. Vede k závažné a často trvalé svalové slabosti, prodlouženému odvykání od umělé plicní ventilace (UPV), k prodloužení hospitalizace a často k trvalému hybnému postižení pacienta. Je charakterizována axonální degenerací, demyelinizující neuropatií, ztrátou myosinu ve svalech, event. rabdomyolýzou. Klinický nálezu odpovídá periferní paraparéze/ev. kvadruparéze, EMG nálezu a histopatologický nálezu je nespecifický. Predisponujícími faktory jsou dlouhodobá UPV, analgosedace, myorelaxace, terapie kortikoidy. Incidence CIP/CIM v dětském věku není přesně známa. Předkládáme 2 kazuistiky pediatrických pacientů s CIP/CIM. První pacient byl hospitalizován na JIP s diagnózou závažného respiračního a oběhového selhání při chřipkové pneumonii. Druhý pacient prodělal těžkou meningokokovou sepsi s život ohrožujícím krvácením a multiorgánovým selháním. V obou případech je 3 roky, resp. 2 roky po akutním onemocnění patrné závažné postižení hybnosti dolních končetin při těžké polyneuropatii.

Závěr: Polyneuropatie/myopatie kriticky nemocných představuje závažnou komplikaci u pacientů hospitalizovaných na JIP.

Epileptické encefalopatie

Předsedající: Mareš P., Kršek P.

čtvrtek / 15. 5. 2014 / 10.30–12.00

Patofyziologické mechanismy u epileptických encefalopatií

Mareš P.

Abstrakt není k dispozici.

Epileptické encefalopatie u dědičných poruch metabolismu

Honzík T.

Klinika dětského a dorostového lékařství VFN v Praze a 1. LF UK v Praze

Téměř 75–80% ze všech více než 1 000 známých dědičných poruch metabolismu (DPM) má neurologickou symptomatologii, která dominuje klinickému fenotypu. Epilepsie je častým symptomem. V diagnostice některých epileptických syndromů vázaných na DPM (DPMsE) pomáhá typická dysmorfie (peroxisomální a lyzosomální onemocnění, PMM2-CDG, Menkesova nemoc); laboratorní abnormality (poruchy cyklu močovin, organické acidurie, deficit biotinidázy, aminoacidopatie); charakter EEG záznamu např. burst suppression (neketotická hyperglycinemie – NKH), epilepsia partialis continua (Alpersův syndrom), myoklonická epilepsie (MERRF syndrom) a vazba status epilepticus se stroke-like epizodou (MELAS syndrom); či typický věk začátku (novorozenci – pyridoxin dependentní křeče – PDS, kojenci a batolata – deficit syntézy kreatinu, dětství – NP typ C). Pro diagnostiku některých DPMsE je nutné běžné vyšetření CSF (NKH, deficit syntézy serinu, GLUT1); speciální vyšetření CSF (deficit 5-MTHF/CFD, neurotransmiterové poruchy); speciální enzymatické vyšetření (Krabbeho nemoc); vyšetření ELMi kůže (neuronální ceroidní lipofuscinózy); MRS CNS (porucha syntézy kreatinu) a svalová biopsie (mitochondriální onemocnění). Terapeutický pokus je nezbytný u PDS a pyridoxal fosfát dependentních křečí (PLP). Na etiopatogenezi epileptických encefalopatií u DPM se podílí například toxicita molekul, dysbalance v koncentracích neurotransmiterů, porucha metylačních reakcí, energetické selhání buňky, hypoglykemie a porucha transportu proteinů. V léčbě se stále více využívá ketogenní dieta (GLUT1, deficit PDH a komplexu I dýchacího řetězce, NKH), speciální terapii vyžaduje NKH, deficit biotinidázy, CFD, PLP, deficit syntézy kreatinu, remetylační forma homocystinurie, deficit syntézy serinu,

MELAS syndrom, NP typ C, organické acidurie a poruchy cyklu močovin. Spolupráce a úzké propojení mezi neurology a specialisty v problematice DPM je v současné době zcela zásadní, a to nejen ve smyslu dif. diagnostiky, ale i terapie. Podpořeno IGA NT 14156–3/2013.

Může epileptochirurgie zvrátit průběh epileptické encefalopatie? Současný pohled a vlastní zkušenost

Kršek P.¹, Maulisová A.², Novák V.³, Jahodová A.¹, Kudr M.¹, Sebroňová V.¹, Komárek V.¹, Tichý M.⁴

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

²Oddělení klinické psychologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

³Klinika dětské neurologie FN Ostrava

⁴Neurochirurgická klinika dětí a dospělých 2. LF UK a FN Motol, Praha

Epileptické encefalopatie jsou definovány jako onemocnění, při kterých dochází k deterioraci v důsledku intenzivní epileptické aktivity – ať již četných záchvatů, nebo frekventní epileptiformní EEG abnormality. Neurologický či kognitivní regres pacientů zde tedy nejde (plně) zdůvodnit přítomností kauzální strukturální léze CNS. Jedná se o etiologicky i jinak velmi heterogenní skupinu epileptických syndromů (např. Ohtaharuův, Westův, Lennox-Gastautův či Landau-Kleffnerův syndrom), které spojuje obecně nepříznivá prognóza. Mezi známá rizika trvalého mentálního deficitu u těchto pacientů patří časný začátek epilepsie a délka jejího trvání; význam dalších patofyziologických mechanismů (např. některých specifických EEG abnormalit) pro kognitivní deterioraci pacientů nebyl dosud komplexně studován.

Již na začátku 90. let byly referovány případy úspěšné chirurgické léčby dětí s Westovým syndromem a definovanou strukturální mozkovou lézí. S rozvojem diagnostických a neurochirurgických technik v posledních 20–30 letech se spektrum kandidátů epileptochirurgie mezi dětmi s katastrofickou epilepsií dramaticky rozšířilo. V současné době již víme, že z epileptochirurgie mohou profitovat i komplikovaní pacienti, např. děti s generalizovanou epileptiformní EEG abnormalitou, iktálními EEG začátky kontralaterálně

rálně k MRI lézi, mnohočetnými strukturálními lézemi CNS či naopak s normálním MRI nálezem. Jednoznačným trendem současné epileptochirurgie je snaha zkrátit dobu trvání epilepsie co nejčasnější indikací k epileptochirurgii.

Zvrácení či zastavení nepříznivého průběhu epileptické encefalopatie neurochirurgickou intervencí je přesvědčivě dokumentováno v řadě případů. Indikační kritéria k epileptochirurgii i definice jejich cílů se ovšem u dětí s epileptickými encefalopatiemi významně liší od starších pacientů. Jako hlavní cíl se jeví zastavení deterioračního procesu a z klinické praxe víme, že toho může být dosaženo i bez úplné pooperační bezzáchvatovosti. Spektrum epileptochirurgických výkonů se tak rozrůstá o komplikovanou oblast paliativní resekční epileptochirurgie.

Pooperační mentální vývoj u těchto pacientů dosud komplexně mapovalo jen minimum studií. Jako nezávislé prediktory kognitivní prognózy ve větších epileptochirurgických souborech pacientů s katastrofickou epilepsií bylo zjištěno trvání epilepsie, předoperační intelektové schopnosti a pooperační kompenzace záchvatů. Současně však bylo demonstrováno, že zastavení hysarytmie na EEG – spíše nežli kompenzace epileptických spazmů – příznivě ovlivnilo vývoj dětí s Westovým syndromem.

Budeme prezentovat vlastní epileptochirurgický soubor dětí s doloženým deterioračním procesem v důsledku epilepsie. V letech 2002–2012 podstoupilo v Centru pro epilepsie Motol resekční epileptochirurgii 43 dětí s neuropsychologicky prokázaným regresem minimálně ve dvou doménách na úroveň deficitu (tj. alespoň 1,5 SD pod průměr) nebo s psychomotorickým regresem jednoznačně dokumentovaným neurologickým vyšetřením (např. u kojenců/batolat s katastrofickou epilepsií). Převážná většina pacientů (34/43, 79%) měla celkový předoperační intelektový výkon v pásmu mentální retardace. Jednalo se o výrazně variabilní soubor, pokud jde o etiologii onemocnění, lokalizaci a rozsah epileptogenní zóny, načasování i způsob epileptochirurgického řešení. Vyjma katastrofického průběhu byl jednotčím prvkem časný začátek epilepsie. Všichni pacienti jsou sledováni alespoň 2 roky po resekčním výkonu. 28/43 (65%) z nich je pooperačně bez záchvatů, dalších 11 (26%) má významně lepší kompenzaci. Regres schopností po epileptochirurgii pokračoval jen

u jedné pacientky. 11 pacientů (26%) pooperačně stagnovalo na sníženém vývojovém tempu, parciální akceleraci (signifikantní zlepšení minimálně v 1 doméně, nejčastěji mimo „lokalizaci léze“) jsme pozorovali v 18 případech (42%), u 13 dětí (30%) jsme zaznamenali komplexní vývojovou akceleraci (signifikantní zlepšení ve více než 2 doménách). Zmíníme význam generalizovaných periodických výbojů ve spánku jako elektrofyziologického markeru kognitivní dysfunkce u dětí s fokální epilepsií.

Naše výsledky ukazují zásadní význam co nejčasnějšího odeslání dětských pacientů s katastrofickou epilepsií do specializovaných center s možností komplexní diagnostiky a realizace neodkladné epileptochirurgie v indikovaných případech.

Podpořeno IGA NT/11443–5 a MZ ČR – RVO, FN v Motole 00064203.

První epileptické záchvaty u dětí s tuberózní sklerózou – věk, charakter a další průběh

Petrák B.¹, Tomek V.², Glombová M.¹, Gabera A.³, Kršek P.¹

¹Klinika dětské neurologie,

²LF UK a FN Motol, Praha

²Dětské kardiocentrum,

²LF UK a FN Motol, Praha

³Dětská klinika, Krajská zdravotní a.s., Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem

Úvod: Tuberózní skleróza (TSC) je vrozené multisystémové onemocnění, které zahrnuje také postižení nervového systému – časný rozvoj epilepsie, rizika psychomotorické retardace (PMR), autismu, hydrocefalu. TSC je stanovena nálezy příznaků ze skupin hlavních a vedlejších diagnostických kritérií. Rabdomyom srdce (CR) je nejčasněji manifestovaným dg. kritériem TSC, patří mezi hlavní dg. kritéria a umožňuje děti s podezřením na TSC sledovat již od novorozeneckého věku.

Metodika: Od 1/2002 do 1/2014 bylo od novorozeneckého věku sledováno 29 dětí s CR. Mezi hodnocená data patřil také věk a charakter prvního epileptického záchvatu, užitá antiepileptická terapie, kvalita kompenzace záchvatů a psychomotorický vývoj dětí s TSC.

Výsledky: Bylo sledováno 29 dětí (15/29 chlapců, 14/29 dívek), u 26/29 (90%) dětí s CR byla stanovena dg. TSC. U 23/26 dětí s TSC se objevily epileptické záchvaty, z toho u 70% do 1 roku věku (parciální motorické záchvaty a bleskové křeče). Součástí antiepileptické terapie byl vždy vigabatrin (první lék volby), později převážně v kombinaci s dalšími antiepileptiky. U 1/26 (4%) pacienta byl proveden

epileptochirurgický výkon. Plné kompenzace bylo dosaženo u 13/23 (57%) pacientů, u 1/23 (4%) byla antiepileptická terapie trvale vysazena. PMR byla u 14/26 (54%) dětí s TSC, převážně u dětí s TSC a časnou manifestací záchvatů. U dětí s TSC bez záchvatů nebyla nalezena PMR, ale byly nalezeny vývojové poruchy učení, poruchy soustředění, neobratnost. U 3/29 (10%) dětí s CR, kde nebyla stanovena TSC, se neobjevily záchvaty ani PMR.

Souhrn: 1) Epilepsie začíná u dětí s TSC převážně do 1 roku věku a záchvaty jsou především parciální motorické, následují bleskové křeče.

2) Děti s PMR dominují ve skupině TSC s epileptickými záchvaty s obtížnou kompenzací.

3) U dětí s TSC bez epilepsie jsou nalézány poruchy učení, soustředění, neobratnost.

4) Předpokládáme pozitivní vliv časného zahájení antiepileptické terapie na psychomotorický vývoj těchto dětí s TSC.

Podpořeno projektem koncepčního rozvoje výzkumné organizace 00064203.

ACTH versus perorální kortikoidy v léčbě Westova syndromu – stále aktuální téma

Horák O., Danhofer P., Ryzí M.,

Hanáková P., Ošlejšková H.

Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno, Centrum pro epilepsie Brno

Úvod: Hormonální terapie má v léčbě Westova syndromu (WS) své pevné místo. Volba preparátu, dávkovací schémata i délka a způsob aplikace léčebného přípravku se však značně liší v závislosti na zvyklostech konkrétních epileptologických pracovišť. Obecně lepších výsledků, co do redukce záchvatů a ovlivnění EEG obrazu, je dosahováno terapií ACTH (tetracosactide acetate), perorální kortikoidy jsou naproti tomu levnější a méně traumatizující volbou.

Metody: V přednášce předkládáme dostupné literární údaje o účinnosti, bezpečnosti, tolerabilitě a ekonomických aspektech léčby WS nízkodávkovaným i vysokodávkovaným ACTH, prednisonem, dexametasonem a metylprednisonem. Literární data doplňujeme vlastními zkušenostmi s hormonální terapií WS v podobě dvou statisticky zpracovaných souborů – pacientů, léčených depotním ACTH (prospektivní studie 12 pacientů; průměrná dávka léčiva (tetracosactide acetate depot) 0,033 mg/kg/den; průměrná doba aplikace 6,1 týdnů včetně pozvolné redukce) a pacientů, léčených perorálním dexametasonem v době před érou ACTH (retrospektivní studie 12 pacientů; průměrná dávka léčiva 0,37 mg/kg/den; průměrná doba aplikace 11,4 týdnů).

Výsledky: Počet pacientů, kteří dosáhli bezzáchvatosti i celkový počet respondérů v rámci 1letého follow-up, byl vyšší při léčbě ACTH než při léčbě dexametasonem (66,6% vs. 33,3–41,6% dosažení bezzáchvatosti, resp. 75% vs. 66,6% respondérů). Statistická validita výsledků je sice limitována nejednotností souborů, chybou malých čísel a neúplnými údaji o retrospektivně dohledávaných pacientech, přesto poskytuje cenné informace o jednotlivých terapeutických modalitách.

Epilepsie s myoklonicko-atonickými (dříve astatickými) záchvaty – MAE

Ryzí M., Horák O., Ošlejšková H.

Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno, Centrum pro epilepsie Brno

Úvod: MAE je epileptický syndrom s historií změn názvu i klasifikačního zařazení. Iničiálně byla popsána jako myoklonicko-astatická epilepsie (Dooseho syndrom). V klasifikaci z roku 1989 byla řazena mezi generalizované kryptogenní nebo symptomatické epilepsie, v dalších klasifikačních doporučeních ILAE mezi idiopatické generalizované epilepsie. Aktuálně je dle doporučení ILAE z roku 2010 nazývána epilepsií s myoklonicko-atonickými záchvaty a je řazena do skupiny epileptických encefalopatií.

Metodika: Prezentace je přehlednou prací informující o aktuální definici a klasifikačním zařazení MAE, diferenciální diagnostice a současných terapeutických trendech. Diferenciálně diagnostická část je věnována zejména video-EEG nálezům jednotlivých diagnosticky zvažovaných epileptických syndromů (zejména epilepsií s myoklonicko-atonickými záchvaty a atypické benigní parciální epilepsii). Část terapeutická se věnuje zejména rozdílu v doporučeních mezi diferenciálně diagnosticky zvažovanými syndromy, možnostem jejich agravace a srovnání se soubory z pracoviště autorů.

Souhrn: MAE je relativně čtený epileptický syndrom, který tvoří 1–2% všech epilepsií dětského věku. Je charakterizována normálním kognitivním vývojem před klinikou manifestací onemocnění a výskytem záchvatů myoklonických, atonických nebo myoklonicko-atonických v období 7 měsíců až 6 let věku. V současných doporučeních jsou nejčastějšími možnostmi terapie první volby uváděny ketogenní dieta, lamotrigin a valproát. Dalšími doporučovanými terapeutickými možnostmi jsou clobazam, etosuximid, rufinamid a felbamát. Kontraindikovány jsou karbamazepin, fenytoin a vigabatrin. V diferenciální diagnostice je v prezentaci věnována vyšší pozornost zejména

atypické benigní parciální epilepsii, která se odlišuje jak EEG charakteristikami, tak terapeutickými doporučeními, kde terapií první volby bývají uváděny sulthiam, valproát, clobazam a kortikoidy.

Epileptické encefalopatie v dětskom věku. Sliedka alebo vajce?

Bratský L.

Oddelenie detskej neurológie,

Detská fakultná nemocnica Košice

Epileptické encefalopatie predstavujú závažnú poruchu činnosti mozgu, pri ktorej epileptické elektrické zmeny môžu viesť k progresívnej

psychomotorickej dysfunkcii. Koncept epileptických encefalopatií je založený na predpoklade, že agresívna iktálna a elektrická epileptogénna aktivita v priebehu maturácie mozgu je hlavným vyvolávacím faktorom progresívnej kognitívnej a neuropsychologickej deteriorácie alebo úpadku. Naopak, na druhej strane táto škodlivá epileptická aktivita je špecifickou na vek viazanou reakciou excesívnej neokortikálnej excitability na rôzne patologické vplyvy, ktoré sú fokálne alebo difúzne, zapríčinené známym alebo neznámym faktorom. Táto vekovo viazaná epileptogénna odpoveď je zvláštnosťou nezrelého mozgu a výrazne sa líši podľa štádia

maturácie mozgu v čase pôsobenia rizikových faktorov. Epileptické encefalopatie v detskom veku majú špecifický klinický obraz, v mnohom sa jednotlivé typy líšia, v inom majú spoločné prejavy. Podobne aj EEG je celkom typické pre jednotlivé typy, avšak tiež s niektorými spoločnými charakteristikami. Spoločné pre väčšinu epileptických encefalopatií je aj to, že sú prevažne ťažko kompenzovateľné a ak sa aj podarí zvládnuť záchvatové prejavy, ostáva výrazný mentálny a motorický deficit. Pre lepšie pochopenie a adekvátne terapeutické ovplyvnenie klinického obrazu je vhodné hľadať možnosti liečby vyvolávajúcej príčiny encefalopatie.

Zánětlivá a demyelinizační onemocnění

Předsedající: Meluzínová E., Paděrová K., Taláb R.

čtvrtek / 15. 5. 2014 / 13.30–15.30

RS v dětském věku – aspekty patofyziologické, klinické a diagnostické

Taláb R.

Neurologie, Hradec Králové

RS u dětí podobně jako u dospělých chápeme jako chronické onemocnění centrálního nervového systému, jehož podstatou je demyelinizace nervových vláken – axonů, které mohou ztrácet již od časně fáze svou integritu. Dochází k ireverzibilnímu zániku axonů, který ve svém důsledku vede k trvalým neurologickým příznakům.

Podstatou patofyziologických mechanismů je zánětlivá perivaskulární infiltrace v místě ložiska poškození nervové tkáně, zejména bílé hmoty mozku a míchy, podmíněná autoimunitním mechanismem, kdy cílovým antigenem jsou myelinové pochvy nervových vláken CNS, spouštějícím kaskádu aktivace prozánětlivých a protizánětlivých imunitních mechanismů, v jejichž důsledku dochází k ložiskovému poškození mozku a míchy.

Klíčovými diagnostickým a prognostickým fenoménem je zobrazení diseminace (roztrošenost) těchto ložisek v prostoru a čase v predilekční lokalizaci periventrikulárně, juxtakortikálně, infratentoriálně a v bílé hmotě míšni. V ložisku dochází současně k rozpadu myelinu, oligodendrocytů, astrocytů, glie a axonální ztrátě, tj. přerušeni axonů.

Správné chápání vzniku a vývoje RS v posledních 40 letech, nová éra diagnostiky s magnetickou rezonancí, nové neuroimunologické, molekulárně genetické a biochemické techniky přispěly k potvrzení existence diagnózy RS u dětí. RS může vznikat

v dětském věku, avšak bez potvrzených charakteristik pro určitou věkovou skupinu. Prevalence ani incidence RS v dětském věku a dospívání není přesně známa, odhaduje se, že je mezi 2,7% až 5,6% ze všech pacientů s RS. Kromě zeměpisné šířky se z rizikových faktorů prostředí uplatňují u dětí expozice určitým skupinám virů, přednostně je to Epstein-Barrové virus (EBV), stav vitamínu D a kouření.

Léčba roztroušené sklerózy u dětí

Dufek M.

I. neurologická klinika LF MU

a FN u sv. Anny, Brno

Roztroušená skleróza je onemocnění převážně mladého dospělého věku, nicméně asi 10% všech případů se manifestuje před 18 rokem života. U dětí probíhá toto onemocnění typicky jako relaps-remitentní forma, primárně progresivní průběh se prakticky nevyskytuje. Neexistují žádné studie na léčbu roztroušené sklerózy u dětí a terapie se tak odvozuje od zkušeností s léčbou u dospělých pacientů.

Léčba ataky u dětí se neliší od léčby u dospělých, jen je třeba přizpůsobit dávku tělesné hmotnosti. Doporučuje se 20–30 mg/kg/den po dobu 3–5 dní. Chronická imunomodulační léčba léky 1. volby (interferon beta a glatiramer acetát) je již běžně užívána od 12 let věku (v souladu se souhrnými údaji o přípravku). Léčba mladších pacientů těmito léky je na individuálním posouzení každého případu. S léky 2. linie (natalizumab, fingolimod) je mnohem méně zkušeností, oba jsou rezervovány pro věk nad 18 let (dle souhr-

ných údajů o přípravku). S natalizumabem je více zkušeností než s fingolimodem, bylo publikováno již několik prací – jednotlivých kazuistik nebo malých kohort pacientů – které potvrzují dobrou účinnost i snášenlivost natalizumabu u dětí. Nové léky, které přijdou na trh (fumarát, teriflunomide, alemtuzumab, daclizumab a dalších) do budoucna rozšíří i možnosti léčby této nemoci u dětí. S některými novými léky jsou již naplánovány klinické studie u pacientů mladších 18 let.

Centrum pro roztroušenou sklerózu ve FN u sv. Anny Brno léčilo léky 1. volby celkem 31 pacientů, kterým v době nasazení této léčby bylo méně než 18 let. U 23 pacientů byla léčba zahájena glatiramer acetátem, u 8 interferonem beta. Průměrný věk pacientů v tomto souboru v době manifestace nemoci byl 14,4 let, v době nasazení imunomodulační terapie 15,6 let. Léčba byla dobře snášená, nevyskytly se závažné nežádoucí příhody. Průměrná doba léčby je v současné době 53,3 měsíců. Za tuto dobu bylo u těchto pacientů zaznamenáno celkem 39 atak (což znamená roční relaps rate 0,27, před nasazením léčby byl 1,7). U 1 pacientky byla terapie pro non-compliance vysazena, 4 pacienti byli pro neúčinnost převedeni na léky 2. volby (3 pacienti na fingolimod, 1 pacient na natalizumab (všechny tyto případy eskalace byly až po dovršení 18 roku věku). Celkově byla léčba v tomto souboru pacientů účinná a bezpečná.

Liečba sclerosis multiplex u detí a adolescentov

Sýkora P.¹, Kovárová D.¹,

Kolníková M.¹, Jakešová S.²,

Pavlovičová Z.², Šemberová J.³

¹Klinika detskej neurológie LF UK
a DFNsP, Bratislava

²Radiodiagnostické oddelenie DFNsP,
Bratislava

³Ambulancia klinickej imunológie
a alergológie DFNsP, Bratislava

Starostlivosť o pacientov so sclerosis multiplex (SM) v Slovenskej republike je zabezpečovaná MS centrami. Je vytvorených 10 MS centier pri neurologických klinikách a oddeleniach nemocníc, ktoré koordinujú diagnostiku a liečbu SM u dospelých. Možnosť používať v liečbe SM u detí lieky tzv. I. línie (interferóny a glatirameracetát) od 1. 1. 2008 bola dôvodom k etablovaní podobného centra aj pre deti a adolescentov, ktoré vzniklo v Detskej fakultnej nemocnici v Bratislave. V MS centre pre deti a dorast na Klinike detskej neurológie LF UK a DFNsP bolo liečených 35 detí vo veku 11–18 rokov za ostatných 6 rokov. Liekom prvej voľby bol u 11 detí glatirameracetát (GA) a u 25 detí interferón beta 1a. (INF1a) Zmena liečby pre neúčinnosť bola potrebná u 4 detí liečených GA a u 5 detí s INF1a. Lieky II. línie (natalizumab a fingolimod) užívali 3 deti po zlyhaní liečby GA aj INF1a. Autori vyhodnotili efektivitu a znášanlivosť liečby počas prvých 3 rokov u 29 detí liečených GA a INF1a dlhšie ako 6 mesiacov. U 17 detí (58%) detí sa dosiahla dlhodobá klinická a radiologická remisia ochorenia. Tolerancia liečby bola dobrá, nežiaduce účinky nevedli k zmene liečby. Výsledky potvrdzujú, že DMT SM liekmi I. línie sú u detí účinné a dobre znášané.

Léčba agresívnej formy RSM u detí

Talábová M.¹, Taláb R.², Šerclová L.¹

¹Neurologická klinika LF UK a FN
Hradec Králové

²Neurologie, Hradec Králové

Roztroušená skleróza mozkomíšni (RSM) u detských pacientů má v 95% relaps-remitentní průběh. Rozlišujeme formu infantilní (do 10–12 let) a formu juvenilní (od 10–12 do 18 let). Frekvence RSM začínající v dětství je nízká (0,2–0,7% všech RS), děti s RS tvoří 2,6–5,7% všech pacientů s RS (2,5 mil). U dětí je poměr dívky:chlapcům 3:1. Pokud dojde ke konverzi klinicky izolovaného syndromu (CIS) do definitivní formy RS (CDMS) před 18. rokem, jedná se o vysoce aktivní, agresivní formu RSM, která vyžaduje včasnou a účinnou léčbu, jejímž cílem je redukce relapsu/rate, redukce disability, redukce konverze do CD MS. Léčba 1. a 2. linie DMD je u dětí „off-label“. Indikace léčby 1. linie je shodná jako u dospělých, switch do 2. linie léčby (eskalace) je indikován při nedostatečné účinnosti DMD 1. linie

(klinika + MR) či v případě agresivity RS (klinika + MR). V našem sdělení prezentujeme kazuistiky čtyř dívek s agresivním průběhem RS, léčené natalizumabem i.v. Ani potencionální gravidita u těchto pacientek by neměla být překážkou v eskalaci léčby.

Opakované těhotenství u adolescentní pacientky s vysoce aktivní formou RS

Kovářová I.

RS Centrum, Neurologická klinika

1. LF UK a VFN, Praha

Roztroušená skleróza představuje chronické autoimunitní demyelinizační onemocnění centrálního nervového systému s obvyklou dobou začátku onemocnění po dvacátém roce věku. Prevalence ani incidence roztroušené sklerózy (RS) v dětském věku a dospívání není přesně známá. Děti s RS se odhaduje mezi 2,7% až 5,6% ze všech pacientů s RS na celém světě. V současné době nejpoužívanější klasifikace dělí dětskou RS do 2 základních skupin, na infantilní (IMS) s horní věkovou hranicí 12 let a juvenilní (JMS) – 12–18 let.

Kazuistika popisuje infantilní formu RS, s vysokou aktivitou onemocnění. Pacientka onemocněla v necelých 12 letech věku, první příznakem byla polysymptomatická ataka (zánět očního nervu a pravostranná hemiparéza) v 4/2007. Diagnóza stanovena pomocí MR mozku a míchy a vyšetřením mozkomíšního moku. V 8/2007 zahájena terapie glatiramer acetátem, komplikovaná výsevem herpes zooster v 2. měsíci léčby. V 2/2008 pro progresi klinickou a zhoršení MR převedena na IFN β 1-b. Po 11 měsících terapie nechtěná gravidita v necelých 15 letech, ukončena instrumentálně. Pro špatnou adherenci k terapii IFN β 1-b převedena na intravenózní imunoglobuliny. Na této léčbě vysoká aktivita onemocnění, v 3/2011 převedena na natalizumab s výbornou stabilizací onemocnění. Terapie přerušena pro graviditu v 2/12 (16 let), pacientka se rozhodla pro pokračování těhotenství. V průběhu gravidity 4 těžké ataky s nutností terapie SoluMedrolem. Porod v 10/2013 s návratem k terapii Tysabri ihned po porodu. T. č. pacientka s EDSS 3,5, stabilizovaná, s výrazně horší adherencí k terapii v posledním půlroce. Práce s pacientkou obtížná i přes spolupracující širší rodinu.

Kazuistika chlapce s neuromyelitis optica

Libá Z.¹, Šišková D.², Paděrová K.¹

¹Klinika dětské neurologie

2. LF UK a FN Motol, Praha

²Dětská neurologie,

Thomayerova nemocnice, Praha

Neuromyelitis optica alias Devicova choroba je závažné onemocnění centrálního nervového systému na autoimunitním podkladě, které přednostně postihuje míchu a optické nervy. V kazuistice představíme chlapce s neuromyelitis optica a závažný průběh tohoto velmi vzácného onemocnění. Zmíníme patogenezi a blíže se budeme věnovat diagnostickým kritériím, možnostem léčby a prognóze Devicovy choroby u dětí.

Vzácná kombinace ascendentní formy AIDP a ADEM – kazuistika

Paděrová K., Paulas L., Sebroňová V., Hechtová D., Komárek V.

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

Klinika anesteziologie a resuscitace
2. LF UK a FN Motol, Praha

Chlapec, 15,5 let, s negativní perinatální anamnézou, který dosud vážněji nestonal, byl akutně přijat dne 21. 1. 2012 na Klinikou dětské neurologie pro poruchu chůze a peroneální parézu vpravo. V předchorobí prodělal febrilní respirační infekci.

Během 24 hodin došlo ke zhoršení klinického stavu, k progresi nálezu kraniokaudálním směrem, k chabé paréze DKK, retenci moči, bulbárnímu syndromu a oslabení dechových exkurzí s dechovou insuficiencí. Vstupní vyšetření likvoru a MRI byly bez patologického nálezu.

Pacient byl přeložen k další léčbě na ARK FN Motol, zaintubován. UPV byla celkem 18 dní, invazivně zajištěn, tracheostomie, jejunální sonda, zaveden dialyzační CŽK. Indikovali jsme provedení celkem čtyř plazmaferéz. Plazmaferéza 26. 1. 2012 komplikována hemolýzou. Následně léčen IVIG 2 g/kg během 5 dní, po celou dobu zajištěn ATB, virostatiky. Pozvolná úprava stavu i laboratorních hodnot.

Dne 31. 1. 2012 provedena kontrolní lumbální punkce s nálezem výrazné hyperproteinorachie 26 500 mg/l, porucha hemato-likvorové bariéry bez intratékální syntézy IgG a IgM, IEF negativní v likvoru i v séru.

EMG s projevy demyelinizační polyneuropatie. Na očním pozadí edém papil optického nervu oboustranně.

Proto 30. 1. a 2. 2. 2012 provedeno kontrolní vyšetření MRI mozku a míchy. Jsou přítomna vícečetná ložiska demyelinizace na mozku i míše, sytící se kořeny kaudy – změny hodnoceny jako ADEM v kombinaci s AIDP.

Vzhledem k aktivitě zánětlivého procesu i.c. jsme podali pulzní terapii metylprednisolonu v celkové dávce 4 250 mg i.v. s následným p.o. podáváním ve snižující se dávce. Tato terapie byla efektivní.

Dne 18. 2. 2012 je chlapec dekanylován, oběhově i dechově stabilní. Má sklon k hypertenzi, nasazena antihypertenzní terapie. Pokračuje parenterální výživa, hybnost HKK i DKK se zlepšuje, na MN patrná diplegie n. facialis.

K další léčbě a rehabilitaci se vrací zpět na 6 týdnů na naši kliniku. Poslední vyšetření likvoru s nálezem snižující se bílkoviny 1 641 mg/l. Etiologii onemocnění se nám bohužel nepodařilo prokázat.

Při propuštění do lázeňské péče je patrná plegie mimického svalstva oboustranně, dextrokonvexní skolióza, chlapec je schopen samostatné chůze bez opory.

Během dvouletého ambulantního sledování je neurologický i interní stav stabilizovaný.

Upravuje se nález na EMG, ložiska na MRI regredují, nová se neobjevují. Klinicky však stále přetrvává slabost mimického svalstva. Chlapec

studuje 2. ročník ekonomického lycea, opět vdatně sportuje.

AIDP neboli Guillain-Barré syndrom a akutní diseminovaná encefalomyelitida jsou vzácná imunitně podmíněná onemocnění, jejichž spouštěcím faktorem bývá infekce nebo očkování.

Tato kazuistika je zajímavá v tom smyslu, že souběžně probíhající GBS a ADEM je velmi vzácná kombinace autoimunitního poškození centrálního a periferního myelinu a v literatuře se uvádí pouze několik případů. Včasné rozpoznání příznaků a zahájení kauzální terapie může urychlit zotavení, a tím zlepšit prognózu takto závažného onemocnění.

Cytokiny v mozkomíšním moku u zánětlivých onemocnění CNS
Libá Z.¹, Kayserová J.²

**¹Klinika dětské neurologie
2. LF UK a FN Motol, Praha
²Ústav imunologie
2. LF UK a FN Motol, Praha**

Mozkomíšní mok je jedinečným materiálem, který přináší informace z prostředí za hematoencefalickou bariérou. Hladiny cytokinů odrážejí aktuální nastavení imunitního systému a stav imunitní odpovědi. V rámci sdělení ukážeme na klinickém modelu neuroborreliózy, že cytokinové spektrum je v mozkomíšním moku ve srovnání s periferní krví odlišné a že v závislosti na klinickém stavu dochází k jeho proměně. Uvedeme příklady jiných klinických jednotek, u kterých by v budoucnu bylo možné využít cytokinového profilu k pochopení imunopatologického děje a pro směřování vhodné terapie.

Vývojová neuropsychiatrická onemocnění

Předsedající: Ošlejšková H., Hrdlička M., Komárek V.

čtvrtek / 15. 5. 2014 / 16.00–17.15

Autismus a ADHD – rozdíly, podobnosti, komorbidita

Hrdlička M.

Dětská psychiatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Dětský autismus (DA) a Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD) jsou již delší dobu považovány za neurovývojové poruchy, ale formálně toto pojetí bylo kodifikováno až v americkém diagnostickém manuálu DSM-5 (2013). Z hlediska struktury mozku je mezi oběma poruchami více rozdílů než podobností. Současné poznatky ukazují, že jedinci s autizmem mají větší objem mozku, mozečku a nucleus caudatus, naopak menší corpus callosum. Výsledky studií amygdaly a hippocampu zůstávají rozporné. Naopak jedinci s ADHD mají menší objem mozku, mozečku, nucleus caudatus a globus pallidus; corpus callosum je pak zmenšeno stejně jako u DA. V oblasti amygdaly a hippocampu nebyly nalezeny odchylky. Z klinického hlediska mají obě poruchy společně sociální narušení, i když není stejného typu – u DA dominuje sociální izolace, zatímco u ADHD sociální neobratnost. Až do vydání DSM-5 nebylo možné stanovit současně obě diagnózy, protože existovala (a v platné Mezinárodní klasifikaci nemocí, 10. revizi dosud existuje) specifická vylučovací doložka. Navzdory starším představám však existuje značný překryv mezi oběma diagnó-

zami: výskyt ADHD u pacientů s DA se popisuje v rozmezí 40–80%. Významem této komorbidity se budeme podrobněji zabývat.

Podpořeno grantem COST LD11028 a projektem (Ministerstva zdravotnictví) koncepčního rozvoje výzkumné organizace 00064203 (FN MOTOL).

Diferenciální diagnostika neuropsychiatrických vývojových onemocnění

Komárek V.

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

Neuropsychiatrická/neurovývojová onemocnění jsou reprezentována především poruchami autistického spektra (PAS) a poruchami pozornosti s hyperaktivitou (ADHD), v širším slova smyslu se jedná i o vývojové dysfázie (VD) a některé věkově vázané epileptické encefalopatie (VVEE). Určitým problémem je prolínání jednotlivých syndromů: poruchy pozornosti a hyperaktivita jsou četné u autizmu i u VD, dysfatické obtíže se vyskytují v PAS i u ADHD, epileptická encefalopatie je nejčastější v PAS a naopak vzácná u VD. Diagnostika těchto poruch proto v současnosti zahrnuje nejen klinické vyšetření neurologem, psychiatrem, psychologem a logopedem, ale i správnou interpretaci neurozobrazovacích, elektrofyziologických a genetických nálezů.

Specifické endofenotypické rozdíly mezi jednotlivými syndromy lze nalézt nejen pomocí elektrofyziologických studií, ale nověji i na základě vyšetření funkčního (fMRI) a strukturálního konektomu (MR traktografie). Recentní studie mozkové konektivity potvrdily odlišné propojení řečových oblastí v PAS v porovnání s VD i specifické změny vývoje kortikální sítě u ADHD i VVEE. Jinou otázkou je, do jaké míry může včasná diagnostika stadií a terapie ovlivnit kvalitu života dítěte i jeho rodiny. Dosavadní výzkum naznačuje, že časná intervence může změnit osud u řady neurovývojových onemocnění, nicméně hlavním prognostickým faktorem je etiologie toho kterého syndromu.

ADHD a epilepsie

Danhofer P., Pejčochová J., Ošlejšková H.
Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno

Centrum pro epilepsie Brno

Hyperkinetická porucha/ADHD se řadí mezi neurovývojové poruchy. Je charakterizována věku nepřiměřenou mírou nepozornosti, impulzivity a hyperaktivity. HKP/ADHD je jednou z relativně častých komorbidit u dětí s epilepsií. Symptomy této poruchy se u dětí s epilepsií vyskytují až ve 30–40% případů. Výsledky studií ukazují, že u dětí s HKP/ADHD lze nalézt epileptiformní grafoelementy v EEG v 6–51% případů. Co se týká

komorbidního výskytu HKP/ADHD, nelze se spojit s hypotézou pouhé náhodné koincidence. Kognitivní a behaviorální změny u pacientů s epilepsií byly dříve vysvětlovány následky opakovaných záchvatů a vlivy antiepileptické medikace. Naopak u řady pacientů symptomatika HKP/ADHD předchází časově rozvoj záchvatů. Nástup záchvatů je výsledkem komplexního procesu epileptogeneze, který zahrnuje řetězec transkripčních změn zasahujících na úrovni plasticity, apoptózy a neurogeneze. Všechny tyto změny mohou ovlivňovat behaviorální a kognitivní profil ještě před rozvojem klinických záchvatů. Patofyziologie HKP/ADHD je vysvětlována poruchou na úrovni prefronto-talamo-striato-kortikálních neuronálních okruhů. A právě frontální lalok je důležitý pro pochopení společného neurobiologického substrátu HKP/ADHD a epilepsie.

Léčba pacientů se současným výskytem ADHD a autizmu

Dudová I.

Dětská psychiatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Při léčbě nekomplikované ADHD a léčbě současného výskytu ADHD a autizmu můžeme vycházet z doporučených postupů psychiatrické péče. Pro léčbu ADHD bez komorbidit je první volbou stimulantium metylfenidát, druhou volbou nestimulační preparát atomoxetin a třetí volbou jsou antidepresiva imipramin, nortriptylin a bupropion (1).

Lékem první volby u pacientů se současným výskytem ADHD a autizmu je metylfeni-

dát, lékem druhé volby je atomoxetin. Účinnost obou preparátů byla ověřena randomizovanými, dvojitě slepými a placebem kontrolovanými studii (2, 3). Velikost efektu metylfenidátu i atomoxetinu byla nižší než u studií s čistou ADHD. Jako třetí volba se doporučuje risperidon nebo aripiprazol, zejména u pacientů, kde dominuje hyperaktivita, dráždivost, případně agitace nebo agresivita (4). Postup léčby budeme demonstrovat kazuistikami.

Literatura

1. Doporučené postupy psychiatrické péče IV – v tisku.
2. Research Unit on Pediatric Psychopharmacology Autism Network. Randomized, controlled, crossover trial of methylphenidate in pervasive developmental disorders with hyperactivity. *Arch Gen Psychiatry* 2005; 62: 1266–1274.
3. Hafterkamp M, van de Loo-Neus G, Minderaa RB, et al. A randomized double-blind study of atomoxetine versus placebo for attention-deficit/hyperactivity disorder symptoms in children with autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2012; 51: 733–741.
4. Mahajan R, Bernal MP, Panzer R, et al. Clinical practice pathways for evaluation and medication choice for attention-deficit/hyperactivity disorder symptoms in autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2012; 130: S125–S138.

Podpořeno grantem COST LD 11028 a MZ ČR – RVO, FN v Motole 00064203.

Socioekonomický status u dospělých pacientů s poruchou autistického spektra v ČR a jeho srovnání s celosvětovými daty

Ošlejšková H.¹, Juříková Z.¹, Jambrikovičová M.²

¹Klinika dětské neurologie FN Brno a LF Masarykovy univerzity Brno

²LF Masarykovy univerzity Brno

Autizmus patří mezi nezávažnější poruchy dětského mentálního vývoje. Jedná se o klinický behaviorální syndrom charakterizovaný abnormním sociálním chováním, obtížemi ve verbální i nonverbální komunikaci a dále abnormalitami v zájmech. Představuje celoživotní postižení, vznikající na neurobiologickém podkladě. Incidence je neustále narůstající, nyní 1/87, tj. 1,13 %. Doposud došlo k velkým pokrokům jak ve výzkumu diagnostiky, etiologie, tak i ve výzkumu léčebných postupů u dětí. Nicméně výzkum zaměřený na prognózu či efektivní intervenci u dospělých pacientů s PAS je mnohem omezenější. Důvodem k napsání této přednášky je nedostatek informací o životě dospělých pacientů s PAS a nemožnost odpovědět rodičům našich pacientů na otázku, jaká je prognóza dětí s PAS. Cílem této přednášky je prezentovat výsledný socioekonomický status u dospělých s PAS diagnostikovaných na Klinice dětské neurologie, jeho srovnání se světovými daty a také stanovit faktory ovlivňující výsledek v dospělosti. Pomocí podrobného dotazníku, bylo osloveno celkem 105 pacientů s PAS starších 18 let. Navrácené dotazníky byly následně statisticky zpracovány, tzn. bodově ohodnoceny na základě stupně závislosti, sociálního fungování a samostatnosti byl stanoven výsledný socioekonomický status. Velmi dobrého výsledku dosáhlo pouze 13 % pacientů, dobrého 60 % a velmi špatného 24 %. Výsledky odpovídají světovým studiím, ve kterých velmi dobrého socioekonomického statusu dosáhlo pouze 21 %, velmi špatného 45 % a průměrného 31 %.

Neurometabolická onemocnění, Varia

Předsedající: Sýkora P., Honzík T.

čtvrtek / 15. 5. 2014 / 17.15–18.00

Klinická charakteristika souboru českých pacientů s Niemann-Pickovou chorobou typu C

Jahnová H.^{1,2}, Dvořáková L.¹, Vlášková H.¹, Hůlková H.¹, Poupětová H.¹, Hřebíček M.¹, Ješina P.¹

¹Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN v Praze

²Klinika dětí a dorostu 3. LF UK a FN KV v Praze

Úvod: Niemann-Pickova choroba typ C (NPC) je závažné neuroviscerální onemocnění

s autosomálně recesivní dědičností a výraznou klinickou variabilitou. Rozhodující pro zařazení pacientů do jednotlivých forem je věk, kdy se objeví první neuropsychiatrická symptomatologie. Příspěvek prezentuje v souhrnné formě převážně klinická data 57 českých pacientů, diagnostikovaných mezi lety 1975–2013.

Metodika: Retrospektivně byla zhodnocena dostupná klinická a laboratorní data pacientů s diagnózou NPC. Podmínkou zařazení bylo potvrzení onemocnění minimálně jednou z relevantních laboratorních metod (histopatologie včetně nátěru kostní dřeně, filipínový test a es-

terifikační eseje s cholesterolem, DNA analýza NPC1/NPC2 genů).

Výsledky: Bylo diagnostikováno 12 pacientů s neonatální/časně infantilní formou nemoci, 14 s pozdně infantilní, 20 s juvenilní a 10 s adolescentní/adultní formou. Jeden pacient se splenomegalií zůstává zatím neuropsychiatricky asymptomatický. U neonatální formy byla v popředí těžká cholestatická hepatopatie s hepatosplenomegalií, prvními příznaky u časné infantilní formy byla mimo splenomegalií psychomotorická retardace či stagnace. Podobné byly první příznaky i u pozdně infantilní formy,

někdy s gelastickou kataplexií. Prvními příznaky klasické juvenilní formy byly poruchy učení, ataxie, dysartrie, gelastická kataplexie, u pozdní juvenilní formy dysartrie, ataxie, epileptické záchvaty. Po 15. roce se nemoc asi u poloviny pacientů nejprve manifestovala psychiatrickou symptomatologií. Vertikální pohledová obrna a omezení sakád se většinou objevily až v dalším průběhu nemoci.

Závěr: Incidence NPC v české populaci odpovídá asi 0,93/100 000 živě narozených. Znalost klinických projevů nemoci má význam pro další zlepšení diagnostiky, a tím také dostupnosti léčby pro více českých pacientů.

S podporou RVO VFN 64165, IGA MZ CR NT12239–5/2011, PRVOUK-P24/LF1/3.

Leukoencefalopatia – „vanishing white matter disease (VWM)” – kazuistika

Kolníková M., Payerová J., Sýkora P.
Klinika detskej neurologie DFNSP
LF UK, Bratislava

VWM je autozomálne recesívne ochorenie s incidenciou 1:40 000 až 1:100 000 podobnou metachromatickej leukodystrofií (MLD). Najčastejší je variant so vznikom vo veku 2–6 rokov s chronickou progredujúcou cerebelárnou ataxiou. Spasticita je klinicky menej vyjadrená, prítomný je mierny kognitívny deficit, môže vzniknúť optická atrofia, epilepsia je častá, ale nie je pravidlom. Banálne poranenie hlavy alebo horúčka môžu veľmi zhoršiť priebeh ochorenia. Z ďalších foriem je uvedená veľmi progresívna forma so vznikom v prvom roku („Cree“ leukoencefalopatia – popisovaná medzi Cree Indiánmi) a tiež forma so začiatkom v dospelom veku. Niekedy sú prvé príznaky epileptické záchvaty alebo psychiatrické príznaky. Príčina ochorenia je spájaná s defektom translačných iniciačných faktorov eIF2B. eIF2B je guanínový nukleotidový iniciačný faktor s kľúčovou regulačnou úlohou, je na začiatku každej translačnej reakcie a teda je potrebný pre produkciu všetkých ľudských proteínov. Pozostáva z 5 neidentických podjednotiek (eIF2B-alfa, eIF2B-beta, eIF2B-gama, eIF2B-delta, eIF2B-epsilon) kódovaných 5 rozličnými génmi: EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5 jednotlivito. Mutácie génov môžu nezávisle spôsobiť ochorenie.

Bežné laboratórne vyšetrenia nie sú pre diagnózu prínosné, prítomný býva nešpecifický nález miernej elevácie hladiny glycinu v likvore (pomer glycinu likvor: sérum môže byť vyšší ako 0,08) a mierna proteínorachia. MR významne napomáha rozpoznávanie zmien, ktoré podporujú diagnózu VWM. Zmeny bielej hmoty sú rozsiahle, v priebehu

ochorenia sa ukazujú miznutie bielej hmoty, ktorá je nahrádzaná likvorom, čo je vidieť na zobrazení PDW a FLAIR, kde sú prítomné cystické zmeny a pružky nízkej intenzity signálu podobnej likvoru. Vnútri bielej hmoty je postupne obraz „zriedovania“. Nie je známa kauzálna liečba ochorenia. Veľmi je zdôrazňovaná prevencia úrazu hlavy, ochorenie s teplotou (dôsledná antipyreza, chladenie), nie je vhodný dlhší pobyt na slnku v horúcom počasí, dovolené a doporučené je očkovanie. V prípade častých ochorení je na zváženie kontinuálne krytie malými dávkami antibiotík.

V práci autori podávajú prípad 11 r. klinicky asymptomatickej pacientky s anamnézou respiračného ochorenia s vysokou teplotou a výraznou bolesťou hlavy. Na MR vyšetrení mozgu bol nález splývavých, symetrických nekontrastných zmien hlbokých štruktúr BH charakteru leukodystrofie. Vo FLAIR sekvenciách boli prítomné drobné hypodenzity. Z vyšetrení: mierna proteínorachia, hladina glycinu v likvore a sére bola v norme. Po enzýmovom vyšetrení zameranom na vylúčenie primárnych leukodystrofií: MLD, Krabbeho leukodystorfie bolo vyslovené podozrenie na VWM. DNA analýza potvrdila mutáciu v géne EIF 2B5 (c.338G A, p.Arg113His). Vyšetrenia boli realizované v genetickom laboratóriu VU Amsterdam po konzultácii s profesorkou Mario S. van der Knaap.

Protrahovaný rozvoj symptomatiky u pacientky s pozdní formou GM1 gangliosidózy

Košťálová E.¹, Poupětová H.¹,
Vlášková H.¹, Zumrová A.², Simandlová M.³
¹Ústav dedičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK, Praha
²Klinika detskej neurologie FN Motol a 2. LF UK, Praha
³Ústav biologie a lekárskej genetiky FN Motol a 2. LF UK, Praha

Úvod: U pacientů s pozdními formami strádavých dedičných metabolických poruch môže dochádzať k dlhodobému rozvoju klinickej symptomatiky. Príkladom je prípad pacientky s GM1 gangliosidózou. Príčinou onemocnení jsou patogenní mutace v GLB1 genu vedoucí k deficitu aktivity enzymu beta-galaktosidázy.

Kazuistika: Vývoj pacientky byl do roku věku v širší normě. Postupně se objevilo vtáčecí špiček a poruchy rovnováhy. Chůze se stala ataktickou. Progredovala dysartrie. Od 15 let došlo k výrazné progresi dystonicko-dyskinetického syndromu. Na MRI mozku byla v 5 letech lehká atrofie mozečku a změny v bílé hmotě. Ve 14 letech se manifestovaly změny v bazálních

gangliích částečně připomínající „tygří oči“ u PKAN (neurodegenerace spojená s deficitem pantotenátkinázy), ale DNA analýzou nebyla mutace v PKAN2 genu zjištěna. V 17 letech byl MRI nález změn v bazálních gangliích týž. Nález zvýšené aktivity chitotriosidázy v plazmě vedl k podezření na lysozomální stádavou chorobu. Byl zjištěn deficit aktivity beta-galaktosidázy v leukocytech. Analýza genu GLB1 prokázala u pacientky složenou heterozygotii pro dvě patogenní mutace.

Závěry: 1. V diferenciální diagnostice extrapyramidového a mozečkového syndromu je vhodné zvažovat GM1 gangliosidózu.

2. U pacientů s pozdními formami stádavyých onemocnení může být rozvoj klinické symptomatiky dlouhodobý a zpočátku nenápadný.

Podpořeno projekty MZ ČR – RVO VFN64165, IGA MZ NT 14015–3/2013 a MZ ČR – RVO, FNM 00064203.

Léčba nitrolební hypertenze a prevence sekundárního poranění mozku u pacientů po těžkém KCP

Prchlík M., Tomek P., Heinige P., Homolková H.
Klinika detskej chirurgie a traumatologie
3. LF UK a TNsP, Praha Krč

Těžké kranioencebrální poranění je hlavní příčinou dětské mortality a zároveň je nejčastější příčinou získaného neurologického postižení a poruch psychického vývoje dítěte. Na výsledném neurologickém defektu se podílí nejen primární poranění – vlastní trauma mozkové tkáně v době primárního inzultu, ale především sekundární poranění, které je definováno jako akutně či subakutně se rozvíjející kaskáda patofyziologických a biochemických změn v reakci na primární poranění. Ty mohou či nemusí být komplikovány sekundárním inzultem (hypoxie, hypotenze, intrakraniální hypertenze). Metabolismus mozkové tkáně a fyziologický průtok mozku jsou u dětí odlišné od dospělé populace a tedy i reakce na trauma probíhá odlišně. Dětský mozek je daleko citlivější na hypoxii a hypotenzi. Následkem úrazu dochází u dětí ve více než 60% k rozvoji difúzního zduření (swelling) a edému mozku s poruchou mozkové autoregulace a s porušením hematoencefalické bariéry. Časně po úrazu je mozkový průtok (CBF – cerebral blood flow) u dětí snížen s přechodnou hypoperfúzi a ischemií kortikálních oblastí (při poklesu CBF pod 20 ml/100 g/min.). Z biochemických změn se na sekundárním poškození nejvíce podílí laktátová acidóza, uvolnění excitatorních neurotransmiterů (glutamát, aspartát) a zvýšený průnik kalciových a kaliových iontů do buňky.

Mezi léčebná opatření při závažných KCP patří hluboká analgosedace, relaxace, hemodynamická stabilita a mozkový perfuzní tlak, jednorázové podání kortikoidů ve farmakologické dávce co nejdříve po úraze.

Preventivní hyperventilace není indikována, střední hyperventilace (PaCO₂ 30–35 mmHg) by měla být zvažena při intrakraniální hypertenzi nereagující po stabilizaci celkového stavu na hlubokou analgosedaci a na osmoterapii, agresivní hyperventilace (PaCO₂ < 30 mmHg) by měla být zvažena ke zvládnutí refrakterní intrakraniální hypertenze. Při

hyperventilaci je vždy nutné monitorování oxymetrie, či průtoků.

Podání barbiturátů zvážit při refrakterní intrakraniální hypertenzi u hemodynamicky stabilních pacientů, s možností navození barbiturátového kómatu, nutná invazivní monitorace oběhu, mozkové oxymetrie či průtoků.

Neurochirurgická intervence: Akutní indikací jsou mozek komprimující epidurální a subdurální hematomy, v průběhu léčby hemoragické kontuze či infarzace, pokud se chovají expanzivně a alterují CBF zvyšujícím se ICP (ošetření ložiska s dekompresivní kraniektomií).

Dekompresivní kraniektomie by měla být zvažena u dětí se závažným poraněním mozku s jednostranným, méně často difúzním, edémem a intrakraniální hypertenzí nereagující na konzervativní léčebné postupy. Drenáž cerebrospinálního moku má být zvažena při intrakraniální hypertenzi, hemocefalu či rozvoji hydrocefalu. Rekonstrukční a kosmetické zákroky mají být odloženy do doby, kdy již nehrozí posttraumatický edém mozku.

Antikonvulzivní léčba: Preventivní podání není doporučeno, pouze u ložiskové léze s časným záchytem pouřazových křečí (fenytoin).

Varia 1

Předsedající: Perichtová M., Novák V.

pátek / 16. 5. 2014 / 8.30–10.00

Alternující hemiplegie v dětství – klinická a genetická studie

Nevšimalová S.¹, Kemlink D.¹, Kolníková M.², Sýkora P.², Křepelová A.³

¹Neurologická klinika 1. LF UK a VFN, Praha

²Klinika detskej neurológie, LF UK a DFNSP, Bratislava

³Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod: Syndrom alternujících hemiplegií v dětství (AHC) je vzácné onemocnění charakterizované opakovanými stavy hemiparéz až hemiplegií, které střídají strany a objevují se v kojeneckém či časně batolecím věku. Mezi další záchvatové projevy patří abnormální oční pohyby, autonomní dysfunkce a epileptické záchvaty. Postupně dochází k rozvoji mentální retardace, choreoatetoidních mimovolných pohybů, dystonie a ataxie.

Soubor pacientů a metodika: Geneticky bylo vyšetřeno 7 pacientů (5 chlapců, 2 dívky, věkové rozmezí 8–38 let), kteří byli dlouhodobě pro AHC klinicky sledováni (7–31 roků) včetně opakovaných neurofyziologických vyšetření a zobrazovacích metod. Vyšetření ATP1A3 genu bylo provedeno po izolaci DNA z periferní krve metodou PCR – amplifikace jednotlivých exonů a sekvenováním PCR produktů dle Sangera.

Výsledky: 6 ze 7 sledovaných nemocných splňovalo AHC kritéria časného vzniku onemocnění. Ataky hemiparéz či hemiplegií střádající strany se objevovaly v nepravidelných intervalech a časově měnlivém trvání, byly provázeny okulomotorickými projevy, tonickými spazmy

a autonomními projevy. Pouze u 1 nemocné byl zachycen atypicky pozdní začátek nemoci. V mezidobí atak docházelo k progresi mentálního postižení a neurologického deficitu v podobě spasticity, ataxie a mimovolných pohybů s narůstající složkou dystonie. Epilepsie byla přítomna u 6 ze 7 nemocných. Abnormita neurofyziologických nálezů se zvyrazňovala s věkem a při zobrazovacích vyšetřeních byla zachycena v průběhu záchvatové parézy hypoperfúze (SPECT), či hypometabolismus (PET) odpovídající oblasti mozku. Vyšetření ATP1A3 genu prokázalo patogenní mutaci c.2401G>A p. (Asp801Asn) u 3 nemocných a rozdílné mutace c. 2839G>A p. (Gly947Arg), c.2839G>C p. (Gly947Arg) a c.2443G>A p. (Glu 815Lys) u dalších 3 pacientů. Žádná mutace ani delece nebyla přítomna u nemocné s atypicky pozdním vznikem nemoci.

Závěr: Vyšetření nemocných s typickými AHC projevy prokázalo výskyt alelických variant mutací v ATP1A3 genu, který byl dosud pokládán pouze za příčinu časně vznikajícího parkinsonismu DYT12.

Migréna v ambulantní praxi detského neurológa

Perichtová M.¹, Bajačeková E.², Dupejová B.³

¹Detská neurologická ambulancia a neurologická ambulancia, Medicínske centrum Konzílium, Dubnica nad Váhom

²Neurologická ambulancia, Dolný Kubín

³Neurologická ambulancia, Banská Bystrica

Migréna je jednou z najčastejších diagnóz v ambulancii detského neurológa. Obmedzuje

deti v bežnej dennej aktivite, je častou príčinou vynechania školských aktivít. Autori porovnávajú epidemiologické údaje, diagnostické a terapeutické prístupy v ambulantnej praxi detského neurológa na rozdiel od neurológa, ktorý lieči dospelú populáciu. Rozoberajú účinnosť terapie akútneho záchvatu aj profylaktickej liečby, u detských pacientov dokazujú aj účinnosť režimových zmien.

Vrodené chyby mozočka

Kovárová D.¹, Kolníková M.¹, Jakešová M.², Pavlovičová Z.², Sýkora P.

¹Klinika detskej neurológie DFNSP LF UK Bratislava

²Radiodiagnostické oddelenie DFNSP, Bratislava

Vrodené malformácie mozočka sú zriedkavé a často sú súčasťou komplexnej vývojovej anomálie zadného mozgu. V našej prednáške sa zameriavame na fokálne dysplázie vermisa mozočka – pri malformácii molárneho zuba v rámci Joubertovej syndrómu a rhombencephalosynapsie.

Príznak molárneho zuba na axiálnych MRI snímkach je podmienený malformáciou pontomencefalického spojenia. Obraz je charakterizovaný dyspláziou vermisa, prehĺbením interpedunkulárnej jamky, zmenšením istmu a širokými a rovnými cerebellárnymi pedunkulami a je patognomický pre Joubertovej syndróm a jemu príbuzné ochorenia. Ide o zriedkavé geneticky podmienené ochorenia najčastejšie s autozómovo-recesívnou dedičnosťou. V súvislosti s Joubertovej syndrómom bolo popísaných 19 génov. Tieto gény kódujú proteíny riasiniek- povrchových organel neurónov, fotore-

ceptorových buniek sietnice, tubulárnych buniek obličiek a pečňových buniek čo spôsobuje jeho výraznú inter- aj intraindividúlnu fenotypovú variabilitu. Okrem klasického Joubertovej syndrómu charakterizovaného hypotóniou, PMR, s rozvojom ataxie postojá a chôdze, epizódami hyperpnoe a apnoe, okulomotorickou apraxiou sa v literatúre popisuje ďalších 5 fenotypických podtypov s postihnutím iných orgánov – sietnice, obličiek, pečene, skeletu a dutiny ústnej. V prezentácii uvádzame kazuistiky dvoch pacientov s Joubertovej syndrómom len s postihnutím CNS. V druhej kazuistike bol priebeh ochorenia komplikovaný poruchou vedomia, rozvojom kvadrupastického syndrómu s dystonickými prejavmi a centrálnou termolabilitou s MRI nálezom hemoragicko-ischemických zmien na mozgu. Predpokladáme duálnu patológiu s koincidenciou dedičnej metabolickej poruchy.

Rombencefalosynapsia je veľmi zriedkavá, sporadicky sa vyskytujúca malformácia mozočka neobjasnenej etiológie. V MRI obraze je typická abnormálne malá zadná jama s atypicky tvarovanou IV. komorou, čo je podmienené chýbaním vermisa s následnou úplnou alebo len čiastočnou fúziou mozočkových hemisfér. V klinickom obraze v novorodeneckom období je častá porucha prehltnutia, neskôr hypotónia so zaostávaním psychomotorického vývoja, mozočková symptomatológia (dizartria, ataxia postojá a chôdze, abnormné pohyby očí, nystagmus, pohybové stereotypie). Prídružené môžu byť iné cerebrálne aj extracerebrálne anomálie. V prezentujeme 3,5-ročného chlapca so PMR, hypotonickým syndrómom a paroxyzmálnou ataxiou. V MRI obraze je typický nález rombencefalosynapsy asociovanou s agenézou septum pellucidum a sekundárne rozšíreným komorovým systémom supratentoriálne.

Kvalita života a prežívania u týchto malformácií je výrazne negatívne ovplyvnená a ich stupeň závisí od rozsahu a závažnosti cerebrálneho postihnutia, od stupňa mentálnej retardácie a prídružených extracerebrálnych anomálií. Pri ťažkom centrálnom hypotonickom syndróme so psychomotorickou retardáciou a okulomotorickou apraxiou je potrebné v rámci diferenciálnej diagnostiky myslieť aj na komplexnú malformáciu zadnej jamy s dyspláziou vermisa.

Syringomyelie

Peřina V.¹, Drábková D.², Smrčka V.²

¹Dětská neurologie České Budějovice

²Nemocnice České Budějovice

Syringomyelie je onemocnění, kdy dilatovaný centrální míšňí kanál zasahuje do míšňího parenchymu. Tím se odlišuje od hydromyelie

prostého rozšíření míšňího kanálu. Jedná se většinou o kongenitální lézi, která bývá někdy provázena Chiariho malformací I. nebo II. typu. Syringomyelie se klinicky projevuje většinou až v dospělosti. Bývá postiženo termické a algické čítí, trofické změny. U dětí je prvním příznakem progredující skolióza.

Prezentován případ 11leté dívky s 1,5měsíční periferní parézou dol. končetin, skoliózou. NMR prokázala dutinu v průběhu celé míchy ve spojení s Chiariho malformací I.

Cílem práce je upozornit na výskyt syringomyelie i v dětském věku a ne vždy typické příznaky této nemoci.

Syndrom opsoklonus-myoklonus – naše zkušenosti

Kunčíková M., Novák V., Kovářová M.

Oddělení dětské neurologie FN Ostrava a LF Ostravské univerzity

Syndrom opsoklonus-myoklonus (jinak také nazývaný Kinsbourneova encefalopatie) je encefalopatie kojenců a malých dětí klinicky charakterizovaná chaotickými pohyby bulbů (opsoklonus), myokloniemi končetin a mozečkovým syndromem.

Podkladem je autoimunitní proces, nastartovaný neuroblastomem (dle literatury v 50%) nebo některými infekcemi (EB virus, poliovirus, coxackie a další).

Autoprotilátky třídy IgG a IgM ze séra nemocných se váží na Purkyňovy buňky v mozečku, což vysvětluje mozečkový syndrom. Léze ncl. fastigii mozečku vyvolává opsoklonus.

Případný neuroblastom bývá infiltrován lymfocyty. Aktivace imunitního systému neuroblastomem se tedy projeví jednak paraneoplastickou encefalopatií s predilekčním postižením mozečku, jednak inhibicí růstu samotného neuroblastomu. Neuroblastom má potom lepší prognózu.

V léčbě se obdobně jako u řady dalších autoimunitních procesů uplatňují kortikoidy, IVIG a také imunosupresiva (azatioprin, cyclofosmaid) nebo plazmaferéza.

Ačkoli v akutní fázi je možné dosáhnout výrazného zlepšení, u většiny dětí přetrvává mírný neurologický deficit.

Analyzujeme náš soubor 5 pacientů (4 dívky, 1 chlapec, průměrný věk 1,44 roku), které jsme s diagnózou opsoklonus-myoklonus hospitalizovali v letech 1992–2014. Neuroblastom byl zjištěn ve 2 případech (retroperitoneum a mediastinum), v jednom případě byla vazba na očkování proti poliomyelitidě. U zbývajících 2 pacientů nebyl etiologický faktor ozřejmen. U jednoho pacienta

s neuroblastomem bylo vyšetření katecholaminů v moči negativní (nevýtěžné), u dalšího nebylo provedeno. Onkologický outcome u obou pacientů s neuroblastomem byl dobrý.

Pacient s hypertrofickou degenerací olivy po operaci kavernomu pontu

Kudr M.¹, Dvořáková M.², Tichý M.³, Sebroňová V.¹, Komárek V.¹

¹Klinika dětské neurologie

2. LF UK a FN Motol, Praha

²Klinika zobrazovacích metod

2. LF UK a FN Motol, Praha

³Neurochirurgická klinika dětí

a dospělých 2. LF UK a FN Motol, Praha

Prezentujeme pacienta, u kterého se několik měsíců po zakrvácení a následné operaci kavernomu pontu rozvinula hypertrofická degenerace olivy.

Obtíže 17-ti letého chlapce začaly rozvojem parézy n. VI. a následně periferní parézy n. VII. vpravo. MRI vyšetření mozku prokázalo kavernomu pontu vpravo, kontrolní vyšetření poté prokázalo progresi ložiska se suspektním lehkým zakrvácením. Resekční operace proběhla ve FN Motol za tři týdny od začátku obtíží. Pooperačně byla přechodně nutná intenzivní anesteziologická péče a přetrvával neurologický nález v podobě parézy n. VI. a periferní parézy n. VII. vpravo, lehkého bulbárního syndromu a levostranné hemiparézy (která se velmi dobře zlepšovala při rehabilitaci).

Na kontrolních MRI vyšetřeních mozku bezprostředně po operaci a 3 měsíce po operaci byly popsány očekávané pooperační změny, při vyšetření 11 měsíců po operaci však bylo popsáno nové ložisko v prodloužené míše vpravo. Neurologický nález pacienta byl bez progresu. V dif. dg. byl zvažován low grade gliom či zánětlivý proces, při vyšetření mozkomíšňího moku však nebyly prokázány zánětlivé změny. Na kontrolním MRI vyšetření 15 měsíců po operaci byl nález stacionární a popisující radioložka stanovila diagnózu hypertrofické degenerace olivy. Na kontrolním MRI vyšetření 20 měsíců po operaci byl stacionární nález. V plánu je reinerivační operace n. VII. vpravo.

Po prostudování dostupné literatury o hypertrofické degeneraci olivy jsme konstatovali, že anamnéza, klinický obraz a nález na MRI mozku pacienta odpovídají dosud popsaným případům – tzn. zakrvácení (či operace) v oblasti pontu a s odstupem několika měsíců signálové změny na T2 vážených obrazech MRI a hypertrofie nucleus olivaris inferior. U našeho pacienta nebyl přítomen popisovaný palatální tremor, postupem

času se však rozvinul tremor trupu a rukou při rozrušení. Dle publikované literatury by měla hypertrofie olivy (a z velké části i signálové změny) vymizet za 3 – 4 roky od prvních příznaků.

Kazuistika „postvakcinačné encefalopatie“

Okállová K.

2. dětská klinika SZU, Dětská fakultní nemocnice s poliklinikou, Banská Bystrica

Prezentujeme kazuistiku 22měsíčního chlapce, kterého těžkosti začali vo věku 8 měsíců po zaočkování 2. dávkou Infanrix Hexa a Synflorix. Po 3 dnech od očkování rodiče pozorovali sníženou hybnost lavostranných končetin, neskôr pozorovaný regres psychomotorického vývinu. Dieťa bolo u nás hospitalizované s odstupom 6 týždňov od vzniku ťažkostí, objektívne bol prítomný kvadrupastický syndróm, kineziologicky I. trimenon, na MRI vyšetrení mozgu bol nález hyperintenzívnych ložísk v bielej hmote, laktát v likvore 2,29 mmol/l, v sére 4,09 mmol/l, záťažový orálny glukózový tolerančný test s pozitívnym výsledkom vzostupu laktátu po záťaži glukózou. Pre vysoké suspíciom z mitochondriálneho ochorenia bol pacient odoslaný na ďalšiu diagnostiku do VFN Praha, kde výsledky svedčia pre primárne mitochondriálne ochorenie na úrovni komplexu I. dýchacieho reťazca.

Mitochondriálne ochorenia sú oveľa častejšie, než sa pôvodne myslelo. Podľa aktuálnych

údajov je prevalencia mitochondriálnych ochorení 1:8 500 (podľa niektorých autorov dokonca 1:3 500). Jedná sa o klinicky heterogénnu skupinu ochorení, ktorá je výsledkom poruchy mitochondriálneho dýchacieho reťazca. Môže byť zapríčinená mutáciou jadrovej alebo mitochondriálnej DNA. Niektoré mitochondriálne ochorenia postihujú len jednotlivé orgány, častejšie však bývajú postihnuté mnohopočetné orgánové systémy, najčastejšie nervový systém alebo svaly. Typický je progresívny priebeh ochorenia. Mitochondriálne ochorenia sa môžu prejavovať v ktoromkoľvek veku. Neuroobrazovacie vyšetrenia môžu ukázať kalcifikáty v bazálnych gangliách, fokálnu atrofiu kortexu alebo cerebella (tento nález je typický v detskom veku), alebo generalizovanú leukoencefalopatiu. Magnetická rezonančná spektroskopická sa môže využiť na detegovanie zvýšeného laktátu v mozgu alebo svaloch. Kardiologické vyšetrenie môže dokázať kardiomyopatiu alebo poruchu prevodu (AV blokády). EEG vyšetrenie je indikované u pacientov so záchvatmi a môže ukázať spomalenie základnej aktivity, generalizovanú alebo fokálnu epileptiformnú aktivitu. EMG vyšetrenie je indikované u pacientov so svalovou slabosťou, môže byť dokázaný myogénny nález alebo axonálna senzomotorická neuropatia.

Laktát nalačno v sére nad 3 mmol/l, alebo laktát v mozgovomiešnom moku nalačno nad 1,5 mmol/l podporujú túto diagnózu. Je nutné odlišiť iné príčiny laktátovej acidózy. Oveľa špecifickejšie je vyšetrenie svalovej biopsie s histochemickým

vyšetrením a vyšetrenie enzýmov dýchacieho reťazca v špecializovaných centrách.

Cieľom kazuistiky je poukázať na jednoduchosť osočenia vakcíny ako príčiny ťažkostí a zložitost' dokázania pravej etiologickej diagnózy.

Příprava pacienta, implantace baclofenové pumpy, perioperační péče na JIP NCH a následná péče o pacienta s DMO indikovaného k implantaci baclofenové pumpy

Libý P.¹, Varvařovská I.¹, Kraus J.², Zouneková I.³, Tichý M.¹

¹Neurochirurgická klinika

2. LF UK a FN Motol, Praha

²Klinika dětské neurologie

2. LF UK a FN Motol, Praha

³Klinika rehabilitace a tělovýchovného lékařství 2. LF UK a FN Motol, Praha

Neurochirurgická klinika dětí a dospělých Fakultní nemocnice Motol je v ČR jediným pracovištěm, které implantuje baclofenovou pumpu dětem. Zkušenosti s léčbou závažné generalizované spasticity intratékálně podávaným baclofenem pomocí implantované pumpy sbíráme od prosince 2007. Náš nejmladší pacient oslaví v tomto roce své čtvrté narozeniny. V době implantace vážil 12 kg a měřil 87 cm. Splňoval respektovaná indikační kritéria pro implantaci pumpy a nízký věk. Klinicky pozorujeme odkrytí motorického potenciálu při prvním pooperační kontrole.

Epilepsie v adolescenci

Předsedající: Nevšimalová S., Brázdil M., Sýkora P.

pátek / 16. 5. 2014 / 10.30–12.30

Epileptologie v adolescenci

Ošlejšková H., Komínková H.

Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno

Adolescence (dospívání) je obdobím psychosociálního dozrávání. Začíná na počátku druhé dekády života a končí plnoletostí v 18–20 letech. Pro jedince na hranici dětství a dospělosti je často užíván termín teenager = „náctiletý výrostek“. Adolescence je obdobím, kdy dochází k častým poruchám režimu spánku, experimentování s používáním alkoholu nebo i jiných omamných látek a drog i kouření. Vše je podbarveno i umocněno rozsáhlými hormonálními změnami s diskutabilním proepileptickým vlivem například estrogenu.

Z čistě epileptologického hlediska je tento věk charakterizován vyšším výskytem genetických (idiopatických) věkově vázaných epileptických syndromů, i když to rozhodně neznamená, že by se nevyskytovaly epilepsie lezionální (symptomatické) či bez prokázané etiologie.

Četnějšími se stávají především generalizované záchvaty (tonicko-klonické generalizované záchvaty, absence a myoklonie). Vyskytují se jednotlivě nebo v kombinaci u nejběžnějších genetických epileptických syndromů věkově vázaných právě na tento věk, jakými jsou Juvenilní myoklonická epilepsie, Juvenilní absence, Epilepsie pouze s generalizovanými tonicko-klonickými záchvaty či vzácnější syndrom Epilepsie s absencemi a peri-orálními myokloniemi. Naopak dochází k poklesu

či vymizení jiných forem záchvatů typických pro pediatriickou epileptologii, jako jsou infantilní spazmy a febrilní záchvaty. Z ložiskových idiopatických epilepsií se můžeme setkat s familiárními AD dědičnými fokálními epilepsiemi, jakou je AD epilepsie s nočními frontálními záchvaty (ADNFLE) či Familiární epilepsie temporálního laloku. Vzácně se vyskytují reflexní epilepsie a příbuzné syndromy. Rovněž mohou ještě doznívat některé ložiskové věkově vázané syndromy předchozích období – jako je např. Benigní epilepsie s rolandickými hroty (BERS). Již takto značně pestrá situace v adolescentní epileptologii je dále komplikována náročnou a nutnou pečlivou diferenciální diagnostikou epileptických a neepileptických záchvatů – především

disociativních záchvatů, ortostatických synkop a migrenózních atak.

Adolescence je období plné emocionálních zvratů. Pro rodiče ani pro samotné adolescenty není vždy jednoduché tímto obdobím projít. Epilepsie dítěte (obzvláště ta nekompenzovaná) znamená jednoznačně zhoršení kvality života a další stres a omezení nad rámec běžného života.

Juvenilní myklonická epilepsie

Vacovská H.

Abstrakt není k dispozici.

Epileptické syndromy s absencemi

Krijtová H.

Abstrakt není k dispozici.

Efekt farmakoterapie a míra klinické kompenzace u pacientů s epilepsií s juvenilními absencemi: monocentrická, retrospektivní studie

Danhofer P.¹, Brázdil M.^{2,3}, Ošlejšková H.¹, Kuba R.^{1,2,3}

¹Centrum pro epilepsie Brno, Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno

²Centrum pro epilepsie Brno,

1. neurologická klinika LF MU

a FN u sv. Anny Brno

³CEITEC Central European Institute of Technology, Behavioral and Social Neuroscience Research Group, Masarykova univerzita, Brno

Úvod: Juvenilní absence se řadí mezi věkově vázané idiopatické generalizované epilepsie, považují se za součást širšího spektra IGE v adolescenci. Vrchol výskytu je mezi 9–13 lety (v širším rozmezí 5–20 let). Obecně se JAE řadí mezi „benigní epilepsie“ s dobrou prognózou.

Metodika: Ve studii bylo hodnoceno 46 pacientů s diagnózou JAE sledovaných v období 2006–2011, tedy 5 let. Byl hodnocen věk manifestace onemocnění, typ záchvatů v období klinické manifestace, rodinná anamnéza, SE v anamnéze, historie medikace a míra klinické kompenzace v 5letém období (rozdělení pacientů do skupin 1–6).

Výsledky: V souboru pacientů bylo 30 žen (65,2%) a 16 mužů (34,8%). Průměrný věk manifestace klinických projevů epilepsie byl 12,9 ± 5,6 let (v rozmezí 3–28 let). U 30 pacientů (65,2%) byly prvními klinickými projevy záchvaty typu absencí, u 15 pacientů (32,6%) se epilepsie manifestovala generalizovaným tonicko-klonickým záchvatem, u 1 pacienta (2,2%) byla klinická manifestace epi-

leptickým statem absencí. U 43 pacientů (93,5%) se v průběhu onemocnění objevil generalizovaný tonicko-klonický záchvat. Pozitivní rodinná anamnéza pro epilepsii byla přítomna u 10 pacientů (21,7%). Plné klinické kompenzace v průběhu 5letého sledovaného období bylo dosaženo u 7 pacientů (15,2%). Obtížně kompenzovatelná skupina pacientů 5 zahrnovala 12 pacientů (26,1%) a do skupiny 6 bylo zařazeno 10 pacientů (21,7%). Celkem tedy 22 pacientů (47,8%) bylo zařazeno do skupin 5 a 6. Jedná se o pacienty s velmi obtížnou klinickou kompenzovatelností a farmakorezistencí, u kterých se v průběhu 5 let sledovaného období vyskytovaly jak absence v různé frekvenci, tak generalizované tonicko-klonické záchvaty. V průměru pacienti užívali v průběhu onemocnění 3,8 ± 2,3 antiepileptik nasazených v dostatečné terapeutické dávce (v rozmezí od 1–10 léků).

Závěr: Výsledky ukazují, že téměř polovina pacientů se řadí do obtížně kompenzovatelné skupiny s vysokou farmakorezistencí, JAE tedy není jednoznačně nezávažným epileptickým syndromem a prognóza může být značně nejistá.

Epilepsie s GTCS v adolescenci

Kuba R.

Abstrakt není k dispozici.

Léčba epilepsie v budoucnosti

Předsedající: Kubová H., Timárová G.

pátek / 16. 5. 2014 / 14.00–15.30

Možnosti léčby epilepsie v budoucnosti

Kubová H.

Abstrakt není k dispozici.

Renesance predikce epileptických záchvatů

Jiruška P.

Oddělení vývojové epileptologie, Fyziologický ústav, Akademie věd České republiky, Praha, Neurologická klinika, 2. LF UK a FN Motol, Praha,

Epilepsie je nejčastější chronické neurologické onemocnění, které je charakterizováno opakovanými a spontánními epileptickými záchvaty. Hlavním faktorem, který nepříznivě ovlivňuje život pacientů s epilepsií, je nepřed-

vídatelný výskyt záchvatů, které v naprosté většině případů přicházejí zdánlivě náhle a bez jakéhokoli varování. V 90. letech minulého století se objevila řada prací, které využily analýz z oboru nelineární dynamiky a které prokázaly, že záchvaty jsou předcházeny změnami v dynamice mozkové aktivity.

Následný rozvoj technologií záznamu neuronální aktivity a objev vysokofrekvenčních oscilací přinesly experimentální důkaz, že přechod do záchvatu může být předcházen detekovatelnými změnami v dynamice neuronů či neuronálních populací. Došlo také k rozvoji metod aktivního testování dynamiky mozku, tzv. perturbací, které umožňují ozřejmit náhly přechod mozku k přechodu do záchvatu. Studie, které se zaměřily na dlouhodobou dynamiku výskytu záchvatů, prokázaly, že záchvaty se nevyskytují ani rovnoměrně, či periodicky rozložené v ča-

se, avšak ani zcela náhodně. V rámci některých epilepsií dochází ke střídání období s nízkou pravděpodobností výskytu záchvatu s obdobími s vysokou pravděpodobností.

Nalezení spolehlivých ukazatelů změn v krátkodobé a dlouhodobé dynamice epileptických neuronálních populací, které by byly schopny časně identifikovat přechod do záchvatu, či období s vyšší pravděpodobností vzniku záchvatu, by mělo výrazný dopad na léčbu epilepsie a kvalitu života pacientů s epilepsií. Otevřel by se prostor pro účinnější a cílené využití farmakologické léčby, či metod elektrické stimulace mozku.

Tato práce byla podpořena granty Ministerstva zdravotnictví České republiky (IGA NT/14489–3), Nadačního fondu Neuron (2012/10) a Grantové agentury České republiky (P303/14–02634S).

Optogenetika jako možný nástroj léčby epilepsie

Hromádka T.

Abstrakt není k dispozici.

Interiktální epileptiformní výboje – význam pro plánování a prognózu chirurgické léčby epilepsie

Janča R.¹, Kršek P.², Ježdík P.¹, Čmejla R.¹, Tomášek M.³, Jefferys J. G. R.⁴, Komárek V.², Marusič P.³, Jiruška P.⁴

¹Katedra teorie obvodů, Fakulta elektrotechnická, České vysoké učení technické v Praze

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

³Neurologická klinika, 2. LF UK a FN Motol, Praha

⁴Neuronal Networks Group, School of Clinical and Experimental Medicine, University of Birmingham, Birmingham B15 2TT, United Kingdom

⁵Oddělení vývojové epileptologie, Fyziologický ústav, Akademie věd České republiky, Praha

Iritační zóna je oblastí mozku, která generuje interiktální epileptiformní výboje (IED). Výskyt interiktálních výbojů neodráží spolehlivě epileptogenicitu mozkové tkáně, jejich distribuce je ale při plánování rozsahu epileptochirurgického zákroku často v určité míře zohledněna. V této práci jsme se zaměřili na detailní analýzu funkční organizace iritační zóny a na stanovení parametrů IED, které umožní spolehlivěji určit klíčové oblasti iritační zóny.

Invazivní EEG 14 pacientů s refrakterní neokortikální epilepsií bylo vyhodnoceno pomocí algoritmu, který umožnil rozřídění IED do shluků na základě jejich prostorové propagace. Každý shluk byl definován mírou aktivity, zdrojem a oblastí šíření. Zdroj IED představuje kontakt intrakraniální elektrody, ve kterém IED začíná. Procentuální množství

IED generovaných daným zdrojem určuje jeho aktivitu.

V průměru bylo u jednoho pacienta analyzováno $27\ 191 \pm 26\ 155$ IED. Prokázali jsme, že iritační zóna je průměrně složena z $6,9 \pm 3,2$ nezávislých shluků IED. U každého shluku bylo možné identifikovat jeho zdroj. Dobrého pooperačního výsledku bylo dosaženo, pokud byly do resekce zahrnuty zdroje shluků generujících $>21\%$ z celkového počtu IED ($p < 0,001$). Zahnutí oblastí propagace výsledkem chirurgické léčby neovlivnilo.

Výsledky této práce prokázaly komplexní organizaci a multifokální charakter iritační zóny. Iritační zónu lze rozložit na funkční části, z nichž každá má odlišný patofyziologický a klinický význam. Schopnost určit lokální zdroje IED napomáhá k pochopení organizace epileptických sítí a má potenciál zvýšit do budoucna výtečnost předoperačního intrakraniálního EEG vyšetření a zlepšit výsledky chirurgické léčby epilepsie.

Tato práce byla podpořena granty Ministerstva zdravotnictví České republiky (IGA MZ CR NT/11460–4, IGA NT/14489–3, IGA MZ CR NT/13357–4), Nadačního fondu Neuron (Neuron 001/2012) a Grantové agentury České republiky (P303/14–026345).

Biologická léčba rituximabom u rasmussenovej encefalitidy s neskorým nástupom

Timárová G.

II. neurologická klinika LF UK a UN Bratislava, Nem. ak. L. Déreza, Bratislava

Úvod: Rasmussenova encefalitída predstavauje raritné autoimúnne ochorenie postihujúce prevažne jednu hemisféru mozgu. Pri včasnóm nástupe v detstve patrí medzi tzv. katastrofické epilepsie, kde je za metódu liečby považovaná funkčná hemisferektómia. Vzácné začína toto ochorenie neskôr, považuje sa za samostatnú formu a označuje sa ako LORE. Charakteristické je dlhšie prodromálne štádium a menej hlboká hemiparéza. Názory na včasnú hemisferektómiu u LORE sa rôznia, hlavne pokiaľ ochorenie postihuje

dominantnú hemisféru, vzhľadom na fakt, že presun funkcií do druhej hemisféry je vekovo limitovaný (približne do 5 rokov života).

Materiál: Imunoterapia kortikoidmi a intravenóznymi imunoglobulínmi môže u pacientov s LORE znamenať prechodnú stabilizáciu klinického stavu. Prezentujem kazuistiku pacienta, u ktorého po zlyhaní kortikoidov a IVIG došlo k masívnemu nárastu kumulácie SGTCs a nutnosti opakovaných hospitalizácií na OAIM. Klinicky bola v tomto štádiu prítomná len frustaná ľavostranná hemiparéza. V imunologickom profile mal zvýšenú hladinu CD19+, preto som sa rozhodla na základe publikovaného prípadu LORE s pozitívnou odozvou na rituximab (RTX) prísť k tejto biologickej liečbe aj u môjho pacienta po vylúčení potenciálnych kontraindikácií. Po získaní súhlasu MZ SR na off label podanie RTX pacient dostal kúru 3x po 700mg v týždňových intervaloch, čo viedlo u neho ku úplnej deplécii B lymfocytov (CD19+) a klinicky ku kontrole záchvatov – má sporadicky simplexny motorický záchvat, 11 mesiacov nemal ani jeden SGTCs, mohli sme redukovať antiepileptickú medikamentóznú liečbu (vysadený z kombinácie PHT, čo viedlo ku úprave hepatálnych testov aj ťažkého akné), kvalitu života hodnotí aktuálne veľmi pozitívne. Zároveň prinášam aj informácie o kauzistických zdeleniach efektivity tejto liečby vo svetovej literatúre, tak ako počas tohto obdobia boli publikované.

Záver: Biologická liečba autoimúnnych ochorení prináša pre pacientov s príslušným možným riziká nové výrazné benefity. Podľa aktuálnych kazuistických zdelení môže RTX zásadným spôsobom oddialiť nutnosť funkčnej hemisferektómie u RE, u môjho pacienta jedna kúra viedla k dlhodobej remisii klinicky závažných epileptických záchvatov.

Nové stimulační techniky v léčbě epilepsie

Rektor I.

Abstrakt není k dispozici.

Video klub a kazuistiky

Předsedající: Rektor I., Brožová K.

pátek / 16. 5. 2014 / 16.00–17.30

Myoklonická epilepsie a ragged red fibers syndróm (MERRF) – kazuistika

Pakosová E.¹, Timárová G.¹, Mihalov J.¹, Porubský J.²

¹II. neurologická klinika LF UK a UN Bratislava

²Ústav patologickej anatomie, LF UK a UN Bratislava

Úvod: MERRF je zriedkavé mitochondriové ochorenie (MTO), manifestujúce sa najčastejšie v detstve a včasnej dospelosti, pre ktoré je typický výskyt myoklonu a generalizovaných tonicko-klonických záchvatov, cerebelárnej ataxie, demencie a myopatie s „ragged red fibers“ obrazom. Je spôsobený poruchou mitochondriovej DNA, najčastejšie heteroplazmatickou mutáciou A8344G mtDNA. Existuje značná fenotypová variabilita tohto ochorenia.

Kazuistika: Prezentujeme kazuistiku 36-ročného pacienta s protrahovaným kliešťovým pôrodom, oneskoreným psychomotorickým vývojom, u ktorého sa od 3 rokov objavil tremor na rukách, instabilita chôdze a ťažká myopia a v 20-tich rokoch prekonal prvý generalizovaný epileptický záchvat typu GTCS. Pre progredujúcu neurologickú symptomatológiu bol v roku 2013 hospitalizovaný na našom pracovisku. Objektívne pozorovaná na ľavom oku mydriáza bez fotoreakcie, tremor jazyka s občasnými myoklonickými záškľbmi, narušená plynulosť sledovacích pohybov, ľahká zánikovo-iritačná kvadruparéza, ťažký pancerebelárny syndróm. Realizované MR mozgu a spinálneho kanála bez patologických zmien. Vyšetrením hladiny ceruloplazmínu, medi v sére a moči a očným vyšetrením sme Wilsonovu chorobu vylúčili, rovnako realizovaním sternálnej punkcie nepotvrdená Nieman-Pickova choroba typu C. Počas video-EEG zachytená epileptogénna zóna F-Ct vľavo s klinickým korelátom fokálneho myoklonu na PHK, v SEP zachytené vysoké amplitúdy kortikálnych odpovedí, na EMG prítomný susp. myogénny vzorec m. tibialis vpravo. V sére zistená zvýšená hladina laktátu. S podozrením na MTO realizovaná svalová biopsia s obrazom „ragged red fibers“, čo podporuje diagnózu MERRF. Krv bola odoslaná na genetické vyšetrenie. Kazuistika je doplnená videoprezentáciou.

Záver: Pre MTO je charakteristická heterogénna klinická symptomatológia, čo komplikuje dia-

gnostiku. V našej práci prezentujeme pacienta so symptomatológiou manifestujúcou sa od detstva, ktorého diagnóza bola stanovená v dospelom veku.

Jak jsme všichni chybovali – kazuistika

Rytiřová G., Vacovská H.

Neurologická klinika FN a LF UK Plzeň

V našem sdělení referujeme případ 59letého dosud zdravého muže, který se k nám dostal v polovině 1/2013 po 1. epileptickém záchvatu (sGTCS) s pozáchvatovou globální převážně expresivní dysfázií. Na vstupním CT mozku zachyceno prstěnitě ložisko s okolní hypodenzí vľavo okcipitálně, hodnocené jako tumor či metastáza, event. absces. MRI (1,5T) bez i s k. l. prokázalo navíc edém podél temporálního rohu levé polstranní komory a parahipokampálně skrývajících druhé tumorózní ložisko. MRI bylo zatíženo artefakty, proto doporučena korelace s PET/CT a dalšími vyšetřeními. Ta nás ale zavedla jiným směrem.

Na PET/CT prokázána 2 hypometabolická ložiska, dif. dg. multifokální primární mozkový tumor či zánět. Nález na MRI 3T s k. l., MRS a traktografií byl uzavřen jako mykotická encefalitida s vícečetnými ložisky ve stadiu cerebritidy. V dif. dg. stále zvažovaná možnost 2 entit – mykotického zánětu a nízkostupňového gliomu.

Kromě výsledků zobrazovacích vyšetření byla zavádějící také anamnéza – pacient před vznikem potíží vyklízel celý měsíc plesnivý sklep bez ošetření protiplísňovým prostředkem, bez respirátoru. Navíc v krevním séru byly prokázány protilátky proti plísním (směs MP1), hlavně pak v jednotlivých antigenech – *Candida albicans* a *Aspergillus fumigatus*. Nemocný byl extenzivně vyšetřován řadou konziliářů (mikrobiolog, infekcionista, imunolog, ORL lékař). Vzhledem k uvažované zánětlivé etiologii byl přeléčen Linkosamidem a Amfotericinem B, po domluvě s ATB střediskem pokračováno v antimykotické terapii p.o. Nemocný zajištěn antikonvulzivem. MRI i PET/CT mozku byly konzultovány na dvou dalších klinických pracovištích. Kontrolní MRI mozku s 3týdenním odstupem bez progresu.

Dva a půl měsíce od začátku onemocnění se znovu objevily epileptické záchvaty. Na MRI mozku již patrná progresse okcipitálního ložiska, které hodnoceno jako absces, drobný absces po-

pisován také temporálně vľavo. Koncem 4/2013 jsme se rozhodli pro exstirpaci ložiska okcipitálně vľavo s podrobným histologickým vyšetřením, které prokázalo high-grade gliom tvořený výrazně polymorfními elementy GFAP+ s vysokou proliferací aktivitou charakteru anaplastického astrocytomu až glioblastomu (WHO III-IV). Nemocný podstoupil ozáření tumoru celkem 62 Gy s konkomitantní chemoterapií.

Současný stav: pacient je v domácí péči, bez záchvatů, bez hemiparézy či fatické poruchy. MRI mozku v 1/2014 prokazuje mírnou regresí.

Naši kazuistikou chceme upozornit na to, jak zavádějící mohou být i vysoce sofistikovaná vyšetření a že i vysoce erudovaní odborníci se mohou mýlit.

Dle recentních studií až 50% neenhancujících tumorů jsou anaplastické astrocytomy. Ganglioglymy a DNET mohou být obtížně odlišitelné od anaplastických astrocytomů. Proto bychom v takto nejasných případech neměli dlouho otálet s provedením otevřené biopsie s podrobným histologickým vyšetřením.

Sporadická forma meningoangiomas – kazuistika

Řehulka P.^{1,2}, Hermanová M.³, Kuba R.^{1,2}

¹Centrum pro epilepsie Brno, I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny, Brno

²Středoevropský technologický institut (CEITEC), Behaviorální a sociální neurovědy MU, Brno

³I. patologicko-anatomický ústav LF MU a FN u sv. Anny, Brno

Meningioangiomas je vzácné benigní onemocnění charakterizované ložiskovou proliferací meningotelálních a fibroblastoidních elementů v oblasti kortexu a měkkých plen. V literatuře jsou rozlišovány dvě formy tohoto onemocnění s rozdílným klinickým významem: sporadická meningoangiomas a meningoangiomas asociovaná s neurofibromatózou typu 2. Pro sporadickou formu meningoangiomas je typická manifestace epileptickými záchvaty. Prezentujeme kazuistiku 52leté pacientky trpící farmakoresistentní epilepsií spánkového laloku způsobenou sporadickou formou meningoangiomas.

Neuromuskulární onemocnění

Předsedající: Šišková D., Haberlová J.

pátek / 16. 5. 2014 / 14.00–16.00

Novinky v dostupnosti genetických vyšetření neuromuskulárních nemocí v ČR

Fajkusová L., Stehlíková K., Skálová D.
Centrum molekulární biologie
a genové terapie, Fakultní nemocnice
Brno

Prezentujeme výsledky využití nového přístupu zavedeného pro diagnostiku neuromuskulárních nemocí – Sequence capture and targeted resequencing (SeqCap-TR). Tato metoda umožňuje selektivní zachycení exonů a přilehlých intronových oblastí 42 genů asociovaných s neuromuskulárními nemocemi pomocí specifických oligonukleotidových sond (SeqCap EZ Choice Library, Roche NimbleGene), jejich následnou amplifikaci a sekvenaci na přístrojích GS Junior System (Roche) nebo MiSeq (Illumine). Seznam vybraných nemocí a genů zahrnuje Duchenuvu svalovou dystrofii (DMD), Emery-Dreifusovu svalovou dystrofii (EMD, FHL1, LMNA), pletencové svalové dystrofie (MYOT, LMNA, CAV3, CAPN3, DYSF, SGCG, SGCA, SGCB, SGCD, TCAP, TRIM32, FKRP, TTN, POMT1, ANO5, FKTN, POMT2, POMGNT1); a dále geny spojené s kongenitálními svalovými dystrofiemi (LAMA2, LARGE, SEPN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, ITGA7, DNM2); kongenitálními myopatiemi, distálními myopatiemi a dalšími myopatiemi (NEB, TPM3, ACTA1, TPM2, TNNT1, CFL2, RYR, MTM1, BIN, CRYAB, DES, LAMP2, PABPN1) (<http://www.musclegenetable.org/>). Pomocí tohoto přístupu bylo analyzováno 33 pacientů, u 15 z nich byly již identifikovány kauzální mutace v genech ACTA1, CAPN3, COL6A1, COL6A3, DES, DNM2, DYSF, LAMA2, RYR1, SGCB nebo SEPN1.

Kongenitální myopatie a kongenitální svalové dystrofie

Kraus J.¹, Vajsar J.², Zámečník J.³

¹Klinika dětské neurologie,

2. LF UK a FN Motol, Praha

²Division of Neurology, Department of Pediatrics, The Hospital for Sick Children, Toronto, Ontario, Canada

³Ústav patologie a molekulární medicíny, 2. LF UK a FN Motol, Praha

Nejčastějším klinickým obrazem kongenitálních myopatií a dystrofií je raná hypotonie, svalová slabost, atrofie a opožděný motorický vývoj. Charakteristické rozdělení kongenitálních myopatií určují rozlišné morfologické abnormality kosterních svalů. Dystrofie většinou charakterizují dystrofické či myopatické změny ve svalové biopsii. V posledním desetiletí byla odhalena genetická příčina mnoha subtypů kongenitálních myopatií. Identifikace genů a další pochopení průběhu molekulárních mechanismů pomáhá porozumět patogenезi. Toto také poskytuje základ pro vývoj nových postupů a dává možnost pro vývoj budoucí racionální farmakologické terapie těchto nemocí. Také dystrofie jsou skupinou geneticky podmíněných nemocí svalů. V současné době se rozeznává několik subtypů kongenitálních svalových dystrofií. U převážné většiny diagnózu potvrdí molekulárně genetické vyšetření nebo imunohistochemie. V současnosti neexistuje kauzální léčba pro kongenitální myopatie ani dystrofie. Dostupná je pouze léčba podpůrná, symptomatická, interdisciplinární. Rehabilitace, ergoterapie a logopedie jsou její hlavní složky s relativně příznivým efektem. Pro dospívající děti a rodinu je třeba také vyžádat genetické poradenství.

Kongenitální myofibrilární myopatie typu „desmin storage“ – kazuistika

Štefáčková Š.¹, Šerclová L.¹,

Talábová M.¹, Šenkeřík M.², Rozsival P.²

¹Oddělení dětské neurologie, Neurologická klinika LF UK a FN Hradec Králové

²Dětská klinika LF UK a FN Hradce Králové

V krátkém sdělení prezentujeme kazuistiku 14leté dívky s kongenitální myofibrilární myopatií typu „desmin storage“ a diagnostická i terapeutická úskalí spojená s tímto onemocněním.

První příznaky onemocnění nastupují v časném kojeneckém věku – neprosívání, smíšený hypotonický syndrom. Při rehabilitační péči a adekvátní podnětové stimulaci probíhá psychomotorický vývoj v rámci širší normy. Dívka je celkově drobnější, s menší tolerancí větší fyzické zátěže.

Opakované hospitalizace ve stáří 2 a 4 let s komplexním vyšetřením laboratorním, EMG, EEG, strukturálním (MR), endokrinologickým, genetickým, metabolickým neprokázaly odchylku. V dalších letech zůstává klinický obraz myopatického syndromu s maximem postižení osově a pro pletenec ramenní a pánevní stacionární, bez zhoršení. Dívka byla zařazena do povinné školní docházky s dobrým prospěchem.

Ve stáří 12 let respirační infekce vedl k respirační insuficienci s pravostranným srdečním selháním a nutností umělé plicní ventilace a progresí svalové slabosti. I přes odléčení infektu nebylo možné odpojení od UPV (umělé plicní ventilace) a dívka byla indikována k domácí UPV. V tomto období byl rodiči dům souhlas ke svalové biopsii, která prokazuje kongenitální myofibrilární myopatie typu „desmin storage“. Domácí péče probíhá nekomplikovaně, ventilační podpora je redukována pouze na dobu spánku. Růstová akcelerace dívky zhoršila skoliózu s těžkým postižením ventilačních plicních poměrů, které byly verifikovány spirometricky. Proto byla, i přes vysoké riziko peroperační i postoperační, provedena korekční operace – stabilizaci hrudní páteře. Nekomplikovaný výkon výrazně zlepšil nejen ventilační poměry, ale ovlivnil i celkovou kondici dívky.

Kongenitální myofibrilární myopatie typu „desmin storage“ je heterogenní skupina onemocnění s autozomálně dominantním i recesivním typem dědičnosti. Onemocnění je charakteristické svalovou slabostí proximální i distální a kardiomyopatií až u 50 % pacientů.

Kongenitální myastenické syndromy

Šišková D., Adamovičová M.

Dětská neurologie, Thomayerova nemocnice, Praha

Geneticky podmíněné poruchy funkce nervosvalové ploténky, kongenitální myastenické syndromy (CMS) se v posledních letech dostávají do popředí klinického zájmu. Dosud pacienti mnohdy unikali správné diagnóze,

většinou vedeni jako myopatie, dystrofie nebo autoimunní myastenienie. Příznaky se s těmito jednotkami překrývají – slabost kosterního svalstva je u CMS většinou spojena s ptózou a oko-hybnou poruchou, významné jsou poruchy sání a polykání, u některých typů může nastat i život ohrožující respirační selhání. Vzhledem k tomu, že u řady z nich je dobrá odpověď na symptomatickou léčbu, je třeba na tyto nemoci myslet. U některých je možnost potvrzení diagnózy na molekulárně genetické úrovni. V rámci stručného přehledu problematiky budeme demonstrovat pacienty s nejčasějšími typy CMS.

Klinické studie léčby u vrozených nerovsvalových onemocněních v dětském věku

Haberlová J.

MRC Centre for Neuromuscular Diseases, Institute of Genetic Medicine, Newcastle upon Tyne, UK a Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

Vrozená nervosvalová onemocnění (NMD) jsou velmi vzácná a do dnešní doby kauzálně neléčitelná onemocnění. V posledních letech díky novým znalostem o patogenezi těchto nemocí významně narůstá počet klinických studií léčby.

Klinické studie léčby NMD mají tři základní směry. Genová léčba na principu přenosu zdravého genu pomocí virového vektoru, dále léčba ovlivňující přepis DNA – modulace transkripce a léčba nepřímo ovlivňující svalové vlákno. Posledně zmiňovaná léčba se ubírá více směry, slibná je například up-regulace utrophinu. Nejslibnější je zatím tzv. modulace transkripce pomocí metody exon skipping tzv. antisense oligonukleotidy (AON) u delecí genu a obdobná modulace transkripce bodových mutací pomocí Atalurenu (PTC124).

Česká republika se v posledních letech zapojila do 3. fáze klinické studie s lékem Drisapersenem (exon skipping 51) a nyní od loňského roku do 3. fáze klinické studie s Atalurenem (PTC124). Klinické studie probíhají na Klinikách dětské neurologie ve FN Motol a FN Brno.

Výsledky 3. fáze klinické studie s Drisapersenem byly negativní, což bylo pro všechny zúčastněné velkým zklamáním, neboť předchozí studie měly velmi slibné výsledky. Přesto se zdá, že se nejedná o konec Drisapersenu a o konec metody exon skipping u DMD. Prosensa není jediná firma zabývající se exon skippingem u DMD, na trhu je také

firma Sarepta s tzv. morpholino AON – lék Eteplirsen.

Závěrem, klinické studie u NMD pacientů jsou ve většině případů specifikovány na typ mutace pacienta a vzhledem se vstupním kritériím je počet vhodných pacientů většinou velmi omezený. Na druhou stranu je nutné si uvědomit, že účast v klinické studii nepřináší pouze naději léčby, ale i negativa – časová náročnost studie s možnými nežádoucími účinky a nejasným výsledkem.

Podporováno MZ ČR @RVO, FN v Motole 00064203 a grantem EU RD-Connect.

Neuromyotonie – dosud přehlížený důležitý klinický příznak pro diagnostiku dědičné neuropatie u dětí i dospělých v důsledku mutací v HINT1 genu, které jsou u českých pacientů překvapivě časté

Seeman P.¹, Lašuthová P.¹, Šafka Brožková D.¹, Krůtová M.¹, Neupauerová J.¹, Haberlová J.¹, Mazanec R.²

¹DNA laboratoř, Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

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

Příznakem neuromyotonie je porucha svalové relaxace po usilovném stisku ruky a chybění perkusní myotonie na thenaru. Asociace neuromyotonie s axonálním typem dědičné neuropatie byly již několikrát popsány, před érou molekulárně genetické diagnostiky. Teprve v roce 2012 byla objevena příčina autosomálně recesivně dědičné axonální neuropatie s neuromyotonií, a to v důsledku mutací v genu HINT1.

Cílem naší studie bylo zjistit význam mutací v HINT1, jako příčiny dědičné neuropatie u českých pacientů.

Celkem jsme vyšetřili 928 vzorků DNA od pacientů s neobjasněným podezřením na dědičnou neuropatii. V celém souboru jsme prokázali pouze 2 mutace, kdy p.R37P je vysoce prevalentní (92,9%) a p.Gln106Stop je málo častá (7,1%). Mutace na obou alelách jsme prokázali u celkem 21 pacientů z 19 rodin.

Počet pacientů s mutacemi v HINT1 genu je překvapivě vysoký a je srovnatelný s počty pacientů s nejčastějšími typy CMT, jako např. v důsledku mutací v MFN2 genu nebo SH3TC2 genu.

U téměř všech pacientů s mutacemi v HINT1 začaly první obtíže s distální slabostí nohou kolem 9. roku věku. Neuropatie byla

převážně motorická, axonální, v dětském věku, u starších pacientů šlo spíše o HMSN II. Porucha relaxace svalu po usilovném stisku ruky byla původně zaznamenána jen u menšiny pacientů s mutacemi a u žádného z pacientů nebyla řádně interpretována. U některých pacientů vedly myotonické projevy na ruku k podezření na myotonickou dystrofii. Z 10 pacientů s mutacemi, které jsme dosud měli možnost přešetřit po objasnění, byly myotonické projevy na ruku v různé síle přítomny u 8 pacientů, jedna další pacientka ale měla tyto projevy v minulosti.

Vyšetření na přítomnost myotonických projevů po usilovném stisku rukou by mělo být součástí klinického vyšetření pacientů s dědičnou neuropatií. Pacienti s axonálním a zejména motorickým typem dědičné neuropatie z České republiky by měli být testováni na přítomnost prevalentní mutace p.R37P.

Podpořeno z grantu IGA MZ ČR NT 14348–3 a DRO 00064203.

14letá dívka s diagnózou pletencové svalové dystrofie podmíněné mutací v genu pro kalpain 3 mylně léčena jako dermatomyozitida

Brázdilová M.¹, Prošková M.¹, Haberlová J.¹

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

Geneticky podmíněné pletencové svalové dystrofie (LGMD) jsou vzácná, do dnešní doby neléčitelná onemocnění svalu s heterogenním klinickým obrazem. Diferenciální diagnostika je široká, nejčastěji se jedná o metabolickou či imunitně podmíněnou myopatii.

Autoři prezentují kazuistiku 14leté pacientky s negativní pre- i perinatální anamnézou a normálním PMV vývojem. V roce věku pacientky byla diagnostikována celiakie a byla zahájena dieta (pozitivní endomysální protilátky a pozitivní nález enterobiopsie). V této době zjištěna i elevace svalových enzymů (CK opakovaně okolo 140 UI/L). Klinicky byla patrná chůze po špičkách a lehká neobratnost. Ve 3 letech měla pacientka biopsii svalu, která byla hodnocena jako nález typický pro dermatomyozitidu. V 5 letech měla novou biopsii svalu, tentokrát s normálním nálezem. Od 5 do 8 let dívka léčena imunosupresivou (kortikoidy, IVIG, Sandimun) bez odezvy v hladinách CK či klinickém obraze. Od 10 let ve sledování naší kliniky, objektivně lehká pletencová svalová slabost dolních končetin (DKK) (MRS 4/5), areflexie DKK a lehké

kontraktury Achillových šlach. Klinicky dívka bez větších obtíží, lehce pomalejší vůči vrstevníkům. MRI svalu s nálezem atrofizace svalových skupin stehenních oboustranně, genetické vyšetření DMD genu metodou MPLA s normálním nálezem. Diagnóza přehodnocena na LGMD. Ve 14 letech geneticky potvrzena mutace v genu pro kalpain 3.

Diferenciálně diagnosticky pro LGMD svědčí negativita autoprotilátek, pomalá progresie bez klinických relapsů a negativní reakce na imunosupresivní léčbu. Nález ve svalové biopsii může být zavádějící, nález zánětlivého infiltrátu bývá i u LGMD, nejčastěji u mutací v genu pro kalpain či Dysferlin. V některých případech diferenciální diagnostiku usnadní i MRI svalu, kdy u některých typů LGMD je typický obraz postižení. Zlepšení dostupnosti genetických testů významně usnadňuje tuto diferenciální diagnostiku.

Registry vrozených nervosvalových nemocí v ČR

Strenková J.¹, Haberlová J.², Vohánka S.³, Brabec P.¹

¹Institut biostatistiky a analýz, Masarykova univerzita, Brno

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

³Neurologická klinika, FN Brno

Pod záštitou Neuromuskulární sekce České neurologické společnosti ČLS JEP fungují v České republice v současné době čtyři registry zaměřené na hereditární nervosvalová onemocnění, které jsou zahrnuty do projektu REaDY – registr dystrofinopatií DMD/BMD, registr myotonických dystrofií (DM), registr spinálních muskulárních atrofií (SMA) a registr facioskapulohumerálních svalových dystrofií (FSHD).

Registry jsou vedeny od roku 2011 (registr DMD/BMD již od roku 2004) a jsou průběžně naplňovány záznamy o pacientech a nově diagnostikovaných případech. Základní údaje do registru vkládají přímo lékaři neuromuskulárních center; samotní pacienti se mohou rovněž aktivně podílet na vytváření databáze, a to pomocí formulářů dotazujících se na jejich kvalitu života.

Registry projektu REaDY slouží nejen k epidemiologickému sledování, vyhodnocování a srovnávání s jinými zeměmi, ale i k plánování péče a sledování její kvality podle určených ukazatelů. Registry navíc usnadňují nejen získávání pacientů do klinických studií, ale

i samotné plánování těchto studií. Vzniká tak ucelený systém struktury péče o tyto pacienty: možnost sledovat jednotlivá centra, jejich aktivitu a výsledky, hodnotit spokojenost pacientů a zakládat data pro dlouhodobou trendovou analýzu.

Další informace o registrech REaDY a základních charakteristikách pacientů jsou k dispozici na adrese: <http://ready.registry.cz>.

Podpora dětí a rodin s onemocněním SMA v ČR.

Činnost v projektu Podpora dětí a rodin – Kolpingova rodina Smečno Kočová H.

Zdravotně sociální fakulta JU a Kolpingova rodina Smečno

Cíle projektu jsou v souladu s Národním plánem podpory a integrace občanů se zdravotním postižením tak, aby skutečně přispěly k plnohodnotné integraci nemocných do společnosti. Podporujeme rodiny s onemocněním spinální muskulární atrofie a jejich plnohodnotnou integraci do společnosti. Podílíme se na integraci lidí se zdravotním handicapem tak, aby člověk zůstal ve svém přirozeném prostředí a nesnižovala se kvalita jeho života. Podporujeme a rozvíjíme soběstačnost lidí s onemocněním. Podporujeme členy jejich rodin. Půjčujeme kompenzační pomůcky

Zajišťujeme:

- psychologické poradenství,
- speciálně-pedagogické poradenství,
- terapeutické poradenství,
- právní poradenství,
- sociální poradenství,
- individuální konzultace,
- odborné lékařské konzultace.

V roce 2007 Kolpingova rodina zahájila projekt Podpora rodin s onemocněním Spinální muskulární atrofie, jako reakci na dlouhodobou poptávku lékařů a rodičů nemocných dětí. V republice do této doby nic podobného nebylo.

V současné době sdružujeme více než 90 rodin s tímto onemocněním, převážně dětských pacientů od 0,5 roku do 26 let. Dále pak 10 rodin v doprovázení v zármтку úmrtí dětí s SMA v časném věku.

Za tuto dobu jsme uskutečnili 14 víkendových setkání s odborným programem v Domě rodin ve Smečně nebo Hodoníně u Kunštátu. V roce 2007 proběhlo první neformální setkání rodin, na němž byly definovány problémy a okruhy činností. Nejpalčivějším problémem

se jevílo přijetí onemocnění se všemi důsledky – vlivu onemocnění na chod celé rodiny, manželská krize v důsledku zdravotního postižení člena rodiny. Za velmi potřebnou byla označena práce se samotnými dětmi s onemocněním a jejich zdravými sourozenci. Další žádanou službou bylo sociální poradenství v oblasti příspěvku na péči, ZTP/P, možných kompenzačních pomůckách a získání grantů na jejich úhradu z nadací, které tato specifika podporují.

Z našeho pohledu pomoci bylo díky spolupráci s Nadacemi podpořeno pomůckami všech 90 rodin v částkách několika miliónů korun a poskytnuta především psychosociální podpora při zvládání tak závažného progresivního onemocnění.

Kvalita života dětí s onemocněním spinální svalové atrofie

Kočová H.

Zdravotně sociální fakulta JU a Kolpingova rodina Smečno

Příspěvek se zaměřuje na problematiku kvality života dětí a pečujících osob s onemocněním spinální muskulární atrofie (SMA), závažným progresivním a nevléčitelným onemocněním, problematiku sociální práce s rodinou, kde se vyskytuje toto onemocnění. Popisuje etické aspekty pomoci rodinám se SMA a závažná rozhodnutí v souvislosti s nutností připojení na umělou plicní ventilaci.

Spinální muskulární atrofie je onemocnění motoneuronu, tj. onemocnění neuronů, které odpovídají za vědomé pohyby svalů, jako např. běhání, pohyby hlavy a polykání. Výskyt v populaci je přibližně 1 novorozenec na 6000 narozených a asi 1 osoba ze 40 osob je přenašečem této nemoci. SMA postihuje všechny kosterní svaly, tzv. proximální svaly jsou často postiženy nejvíce.

Jedinec je v určité fázi života – dle stupně a typu postižení – odkázán na mechanický či elektrický vozík, v mnoha případech na umělou plicní ventilaci a trvalou 24hodinovou pomoc druhé osoby. Rodiny fakt závažného progresivního a nevléčitelného onemocnění přijímají různými způsoby. Příspěvek práce reflektuje vnímání kvality života samotných dětí a pečujících osob, přispívá k vytvoření podkladů pro organizaci multidisciplinárního týmu odborníků za účelem terapeutické intervence, kteří jsou schopni dítě a jeho rodinu doprovázet.

Světová zdravotnická organizace (WHO) definuje paliativní péči jako „zlepšování kvality

života pacientů, kterým čelí život ohrožující onemocnění, a jejich rodinám prostřednictvím prevence a zmírnění utrpení včasnou diagnostikou a léčbu bolesti a další problémy, ať už fyzické, psychické, sociální a duchovní". Paliativní péče rodiny připravuje na tyto situace a měla by být poskytována spolu s tím, pro jaké možnosti léčebných postupů se rodiny rozhodnou.

Výsledky výzkumu kvantitativně kvalitativní studie kvality života dětí s SMA předkládá ucelený přehled podmínek pro kvalitní život s progresivním onemocněním a zároveň přináší doporučení pro praxi v této oblasti.

Pacientská organizace –

Parent project

Suchý J., Trojan P.

Občanské sdružení PARENT PROJECT

V první části je základní popis občanského sdružení, jak vzniklo, jeho hlavní cíle, priority a činnosti.

Druhá část obsahuje popis nejdůležitějších činností sdružení, jako je zapojení do výzkumu, zlepšení kvality a standardizování péče o pacienty s DMD/BMD, pomoc rodinám a pacientům.

Předposlední část popisuje způsob, jakým jsou tyto základní principy naplňovány – pořádání charitativních akcí za účelem získávání finančních prostředků a rozšíření povědomí o této diagnóze, využití získaných finančních prostředků, zapojování se do evropského a celosvětového hnutí DMD, spolupráce se specialisty, podpora vzdělávání odborníků i rodin, ON-LINE poradna, překlady, vydávání publikací apod.

Poslední část popisuje základní nástroj pro naplnění hesla VÝZKUM – LÉČBA – NADĚJE, a to registr pacientů a přenašeček a spolupráci s odborníky na pořádání vzdělávacích akcí.

Varia 2

Předsedající: Hadač J., Příhodová I.

pátek / 16. 5. 2014 / 16.30–17.30

Diferenciální diagnostika myoklonů u kojence

Hadač J.

Oddělení dětské neurologie TN, Praha

Myoklonické záškuby jsou u nejmenších dětí poměrně často pozorovaným fenoménem.

Vedle epileptických myoklonů se dětský neurolog setkává i s myoklony, jež lze považovat za akcentované fyziologické hybné projevy, jindy se jedná o abnormní pohyby benigního charakteru (např. myoklony spánkové nebo benigní infantilní myoklonus), popřípadě o myoklony symptomatické, provázející třeba některé z neurodegenerativních chorob.

Patogenetická diagnostika myoklonů není u malých dětí snadná. Na vzniku epileptických myoklonů se významně podílí korová hyperexcitabilita a tomu konečně odpovídá i přítomnost iktálního EEG korelátu. Patofyziologie řady jiných infantilních myoklonů není ještě zcela objasněná a EEG má význam spíše „vylučující“ – chybění iktálních epileptiformních výbojů řadí myoklony do kategorie neepileptických. Při další klasifikaci myoklonů musíme proto brát v úvahu i řadu klinických údajů, jako je neurologický a vývojový status dítěte, přítomnost provokačních faktorů, vazbu myoklonů na behaviorální změny a podobně.

Afektivní apnoe – indikace ke kardiostimulátoru

Štěrbová K.¹, Tesfayeová A.¹, Kubuš P.²

¹Centrum pro poruchy spánku u dětí, Klinika dětské neurologie

2. LF UK a FN Motol, Praha

²Dětské kardiocentrum, FN Motol, Praha

Cíl: Cílem našeho sdělení je prezentace 2 kazuistik, u kterých dívky ve věku 2 a 4 let byly po vyšetření pro afektivní apnoe indikovány k implantaci kardiostimulátoru.

Kazuistika č. 1: 2letá dívka s lehce pozitivní perinatální anamnézou, afektivní záchvaty začaly po 2. dávce Hexavakcíny. Postupně zhoršení klinického obrazu: po drobném úrazu apnoe, cyanóza, pád, hypotonie, pak trismus, opistotonus, extenční spazmy končetin, areaktivita, trv. až 4–5 min. EEG, EKG, MRI mozku v normě. Při videoEEG monitorování s polygrafií zachyceno afektivní apnoe s 38sekundovou asystolií, při následném 24hodinovém EKG Holteru 16 s asystolie. Dívka byla indikována k implantaci pacemakeru. Po implantaci se sice ještě vzteká, ale už nemá asystolie.

Kazuistika č. 2: 3letá dívka s normální perinatální anamnézou, normálním PM vývojem, normálním neurologickým nálezem byla doporučena k polygrafickému vyšetření pro afektivní apnoe. Apnoické pauzy při křiku, při afektu se začaly objevovat ve věku 1,5 let, od 2 let věku byly tyto stavy protražované, někdy s pomočením. Od 3 let pozorovány i stavy bez afektu: náhlý pád s propnutím do opistotonu, poruchou vědomí, promodráním, následnou hypotonií a pak zmateností. Frekvence až 3 × za den. Při videoEEG monitorování s polygrafií byla akce srdeční 65–90/min. ve bdění, kolem 70/min. ve spánku. Místy kolísala akce srdeční bez zjevné příčiny, docházelo ke zpomalení až na 43/min. Nápadné byly dále tyto změny:

- ve bdění při pláči patrný pokles srdeční frekvence ze 129/min. na 57/min.
- v REM spánku při nepravidelném dýchání i nápadné kolísání srdeční akce a již po krátkých centrálních apnoích okamžitá zpomalení srdeční akce z 90/min. na 55–60/min.

Epileptický původ obtíží byl velmi nepravděpodobný.

Při podrobném a opakovaném kardiologickém vyšetření zachyceny opakované asystolie v trvání 4–6 s a 10 s asystolie s klinickým koreláttem vertiga či poruchy vědomí. Stav hodnocen jako opakované neurokardiogenní kardiiohničivní synkopy a byla indikována implantace pacemakeru. Od operace dívka neměla žádnou synkopu, prospívá, PM vývoj pokračuje, dívka je čilejší.

Závěr: Afektivní apnoe je poměrně častým jevem v batolecím věku. Protražované, časté stavy však vyžadují větší pozornost a důkladné a často opakované vyšetření. Pokud se sledovaný stav při vyšetření nezachytí, pak i subklinické změny, které vybočují z věkové normy, mohou být rozhodující pro další vyšetřování a případně i pro tak závažné rozhodnutí, jako je zavedení pacemakeru u malého dítěte.

Podpořeno MZ ČR – RVO, FN v Motole 00064203.

Polysomnografické nálezy u dětí s poruchou pozornosti a hyperaktivitou (ADHD) vyšetřovaných pro poruchu spánku
Příhodová I., Kemlink D., Nevšimalová S.

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

Cíl práce: Retrospektivní hodnocení výskytu poruch spánku u pacientů s poruchou pozornosti a hyperaktivitou (ADHD) odeslaných k polysomnografickému vyšetření.

Pacienti a metodika: Soubor tvořilo 80 dětí, 60 chlapců, věkové rozmezí 4–18 let, průměrný věk $10 \pm 4,2$ roku). Posuzovali jsme hlavní důvod vyšetření, další subjektivní stížnosti na poruchy spánku, polysomnografické nálezy a závěrečné diagnózy.

Výsledky: Důvodem vyšetření byla nejčastěji parasomnie s poruchou probuzení z NREM spánku – noční děsy, náměsíčnost (28 % pacientů), insomnie s prodlouženým usínáním (25 %), podezření na obstrukční spánkovou apnoe – OSA (13 %) a zvýšená denní spavost (11 %). Nejčastějšími polysomnografickými nálezy byly periodické pohyby končetinami ve spánku – PLMS (25 %), parasomnie (24 %), OSA (18 %) a zpožděná fáze spánku (11 %). 10 % pacientů mělo normální nález. Porovnání parametrů spánkové makrostruktury celé skupiny ADHD a jednotlivých podskupin s poruchami spánku neprokázalo žádné statisticky významné rozdíly v polysomnografických výsledcích. U 70 % pacientů vyšetřovaných pro insomnii byla zjištěna jiná porucha spánku (zpožděná fáze spánku – 8 pacientů, porucha spánku s periodickými pohyby končetinami – 4 pacienti, syndrom neklidných nohou – 2 pacienti).

Závěr: Poruchy spánku (PLMS, parasomnie, OSA) jsou dalším komorbidním onemocněním u dětí s ADHD a polysomnografické vyšetření je důležitou součástí jejich diagnostiky. Insomnie u ADHD může být projevem zpožděné fáze spánku, poruchy spánku s periodickými pohyby končetinami nebo syndromu neklidných nohou.

Podpořeno PRVOUK-P26/LF1/4.

Naše zkušenosti s léčbou syndromu kongenitální centrální hypoventilace pomocí dvojúrovňového přetlaku

Novák V.^{1,2}, Krejčík M.³, Trávníček B.⁴, Kuncíková M.^{1,2}

¹Centrum pro poruchy spánku a bdění při Oddělení dětské neurologie FN Ostrava

²LF Ostravské univerzity

³Saegeling medizintechnik s.r.o., Brno
⁴Oddělení pediatrické resuscitační a intenzivní péče při Klinice dětského lékařství FN Ostrava

Centrum pro poruchy spánku při dětské neurologii FN Ostrava má dlouhodobé zkušenosti s ventilační podporou jak u běžné obstrukční spánkové apnoe, tak u pacientů s neuromuskulárními chorobami.

Syndrom kongenitální centrální alveolární hypoventilace – „Ondinina kletba“ je vzácné onemocnění. Genetickým podkladem je mutace v genu PHOX2B, která se projevuje dysfunkcí center automatického dýchání v mozgovém kmeni. V bdělém stavu (kdy se na regulaci dýchání podílí také mozgová kůra) je dýchání dítěte normální. Ve spánku (kdy udržení dýchání závisí pouze na mozgovém kmeni) se dostávají centrální apnoe.

Dobrym řešením takového stavu je neinvazivní ventilační podpora – přístroje třídy BiPAP v režimu ST (podpora dýchání respektující vlastní dechový rytmus s možností přechodu na záložní dechovou frekvenci při centrální apnoe).

V roce 2013 okolnosti naváděly 2 kojence na léčbu BiPAPem. Obě děti – dívky v kojeneckém věku – byly diagnostikovány klinicky (hypoventilace, hypoxie, hyperkapnie) i molekulárně geneticky ve FN Hradec Králové a k nám předány k zavedení léčby BiPAPem. Obě děti se na léčbu rychle adaptovaly a v krátké době byly schopny opustit JIP. Proti oficiálním doporučením, která počítají s připojením BiPAPu cestou tracheostomie, jsme v obou případech použili celoobličejovou masku.

Důsledkem rozvoje spánkové medicíny jsou nové možnosti léčby pacientů s neuromuskulárně a neurologicky podmíněnými poruchami dýchání (nejen ve spánku). Významná je spolupráce lékařů a techniků. Samostatnou kapitolou je taktika jednání se zdravotními pojišťovnami.

Jak racionálně na dětské epilepsie? Šlapal R.

Ambulance dětské neurologie, Blansko

Autor poukazuje na podstatné odlišnosti mezi epilepsii v populaci dětí a dospělých, které jsou dány především ontogenetickým vývojem mozku. Zdůrazňuje zásadní význam jisté diagnózy epilepsie a současně co nejvčasnější správné klasifikace epileptického syndromu, která se opírá zejména o elektroklinickou korelaci se stanovením etiologie a je rozhodující pro terapeutický plán i prognózu. U dětských

pacientů je ve hře mnohem větší počet rozmanitějších epileptických syndromů včetně věkově vázaných, které se u dospělých nevyskytují. Zvýšenou pozornost je pak třeba věnovat také častým kognitivním deficitům, behaviorálním poruchám i obvyklým komorbiditám příznakem pro dětské epilepsie, a to rovněž v souvislosti s hodnocením jejich následného průběhu včetně antiepileptické léčby. U epilepsií idiopatických mnohdy geneticky podmíněných, které jsou u dětí často nezávažné, si můžeme dovolit postupovat jinak než u naštěstí méně častých symptomatických, které bývají z pohledu řešení náročnější a problematičtější, zvláště u malých dětí nás pak nepřekvapí někdy až katastrofický průběh. V indikovaných případech je třeba zvážovat epileptochirurgický výkon co nejdříve, a to i v těch nejnižších věkových kategoriích. Autor upozorňuje na jiné možnosti léčby než je základní podávání antiepileptik, přínosné mohou být ne zcela tradiční postupy. Připomíná, že integrální a velmi důležitou součástí léčby epilepsií jsou režimová opatření a ani u dětí bychom neměli zapomínat na psychoterapii. Zdůrazňuje, že nejdůležitějším měřítkem úspěšnosti léčby je dosažení maximální kvality života dětí s epilepsií i jejich rodin, v žádném případě ne kompenzace záchvatů za každou cenu. Průběh především nepříznivých epilepsií je potom nutné řešit individuálně, komplexně a dynamicky, situaci neustále přehodnocovat a optimalizovat. Ve vztahu k prognóze autor mimo jiné zaujímá stanovisko k racionálnímu vysazování antiepileptik.

Inhibícia karbonátdehydrogenázy v léčbě epilepsie. Áno, či nie? Bratský L.

Oddelenie detskej neurologie
Detská fakultná nemocnica Košice,

Inhibícia karbonátdehydrogenázy (karboanhydrázy) je jeden z mechanizmov účinku niektorých antikonvulzív. U starších – acatazamid, sultiam – to bol hlavný mechanizmus, u novších – topiramát, zonisamid – by mal byť efekt tohto mechanizmu len nevýrazný a nepodstatný. Niektoré skúsenosti z klinickej praxe autora prednášky poukazujú na to, že u časti pacientov môže mať nezanedbateľný význam. Je to vidieť pri dosahovaní efektu liečby a jeho udržaní v čase ako aj pri niektorých nežiadúcich prejavoch spomínaných antikonvulzív. Krátky exkurz do biochémie, patofyziológie a farmakológie dopĺňa klinický pohľad autora.

Diagnostika a léčba epilepsie

Předsedající: Marusič P., Kuba R.

sobota / 17. 5. 2014 / 9.00–10.30

Noncompliance aneb ďábel skrytý v detailu

Brázdil M.

Abstrakt není k dispozici.

Epileptické záchvaty u encefalitid s protilátkami proti glutamátovým N-metyl-D-aspartátovým receptorům

Elišák M., Krýsl D., Hanzalová J., Marusič P.
Neurologická klinika 2. LF UK
a FN Motol, Praha

Úvod: Epileptické záchvaty různého typu jsou častým a mnohdy prvním příznakem encefalitidy s protilátkami proti glutamátovým N-metyl-D-aspartátovým receptorům (NMDA). Prognóza pacientů s tímto onemocněním je výrazně lepší při včasném zahájení imunosupresivní léčby – znalost charakteristických iniciálních projevů včetně epileptických záchvatů je pro časně stanovení diagnózy nezbytné.

Metodika: V souboru osmi pacientek (věk: medián 25 let, 18-34 let) vyšetřovaných na našem pracovišti jsme retrospektivně hodnotili výskyt epileptických záchvatů (včetně jejich typu a semiologie), charakter EEG abnormit a rozvoj epilepsie.

Výsledky: Epileptické záchvaty se vyskytly u sedmi pacientek (7/8, 88%), z toho jako iniciální projev u třech pacientek. Častějším prvním projevem byly příznaky psychiatrické (5/8, 63%), které ale byly u čtyřech z nich do 30 dnů následované epileptickým záchvatem. Epileptické záchvaty byly u všech pacientek fokální (komplexní parciální nebo fokální motorické) často se sekundární generalizací. U dvou pacientek došlo k rozvoji nekonvulzivního epileptického statu. EEG nález byl abnormní u všech pacientek, tedy i u pacientky bez anamnézy epileptického záchvatu. Tzv. extreme delta brush byl nalezen ve třech případech (38%). Antiepileptická léčba byla nasazena u všech pacientek se záchvaty. Po zaléčení encefalitidy došlo k rozvoji epilepsie pouze u jedné pacientky (s potvrzeným vymizením protilátek). U této nemocné byl ale průběh komplikován zástavou srdeční s protražovanou

resuscitací. Ostatní pacientky jsou bez záchvatů, včetně těch s přetrvávající pozitivitou anti-NMDA protilátek, u jedné pacientky byla již léčba antiepileptiky ukončena. Kontrolní EEG bylo k dispozici u šesti pacientek. U žádné z těchto pacientek nedošlo k úplné normalizaci EEG nálezu (3 x zpomalení pozadí, 2 x intermitentní lokalizovaná pomalá aktivita, 1 x specifický nález – u pacientky s následným rozvojem epilepsie).

Závěr: K podezření na NMDA encefalitidu by měl vést zejména výskyt nekonvulzivního status epilepticus nebo sekundárně generalizovaných záchvatů v kombinaci s psychiatrickými příznaky u mladých žen. Rozvoj epilepsie je při adekvátní léčbě a v nepřítomnosti dalších komplikací vzácný.

Klastrum a superrefrakterní status epilepticus – naše dvojitá zkušenost s diagnózou NORSE

Slonková J., Hon P., Marcián V., Bar M.
Neurologická klinika, FN Ostrava

Úvod: New Onset Refractory Status Epilepticus (NORSE) končí často úmrtím či vigiliálním komatem. Naše zkušenost je optimistická.

Metodika: Popisujeme 2 pacienty s diagnózou NORSE. Žena, narozena 1983, korejský původ, hospitalizována 2012 a muž narozený 1978, český občan, rasa kavkazská, léčen 2013. Oba mladý věk, žádné minulé chronické onemocnění, 1týdenní stav nejasné virózy rozvoj NORSE. Likvor – jen lehká pleiocytóza, hraniční proteinorachie, bez identifikace agens. U muže rhabdomyolýza. MRI mozku u ženy při prvním vyšetření s bilaterální lézí klastra, u muže nález až při kontrolním vyšetření. EEG nálezy – epileptiformní aktivita ložisková, střídavě bilaterální, případně generalizovaná. Terapie antiepileptiky a plazmaferézami (5x). Žena zmirá pod obrazem sepse, muž se zotavil.

Výsledky: Pacient byl propuštěn do rehabilitační a kognitivní péče se soustavným zlepšením celkového stavu. Medikace fenytoin (PHE), levetiracetam (LEVE), clonazepam (CZP) s výměnou PHE za lamotrigin (LAM) 2x 150 mg tbl. denně, CZP 2x 0,5 mg tbl. denně a LEVE 2x 1 000 mg tbl. denně. Pacient měl po dimisi 5 záchvatů, 4x s vazbou na spánek, 1x denní stav. Po vysazení fenytoinu (1 měsíc hodnocení)

bez záchvatu. EEG kontroly – redukce epileptické aktivity, polysomnografie norma, MR nálezy v normě, deficit recentní poruchy paměti zlepšen, t.č. 100% Adenbrook test. Setrvává na pracovní neschopnosti s plánem návratu do zaměstnání v září 2014.

Doporučení: Superrefrakterní status epilepticus může být podmíněn oboustrannou lézí klastra v akutním období s následně příznivým reverzibilním morfologickým i klinickým obrazem. Předpokládané virové agens blíže neidentifikováno. Při hospitalizaci pacienta s těžkým obrazem epileptického statu se vstupním negativním MR obrazem mozku doporučujeme vyšetření v akutním stadiu opakovat. Úvodní razantní antiepileptická a intenzivistická medicína doplněna o plazmaferézy může vést k optimistickému konci.

Analýza skupiny pacientů s MRI negativní, PET pozitivní epilepsií temporálního laloku – rozdíly mezi pacienty s mesiální a neokortikální zónou počátku záchvatů

Doležalová I.^{1,2}, Brázdil M.^{1,2}, Hermanová M.³, Pažourková M.⁴, Kuba R.^{1,2}

¹Centrum pro epilepsie Brno,
I. neurologická klinika LF MU
a FN u sv. Anny v Brně

²Středoevropský technologický institut
CEITEC, MU Brno

³I. patologicko-anatomický ústav
LF MU a FN u sv. Anny v Brně

⁴Klinika zobrazovacích metod
LF MU a FN u sv. Anny v Brně

Úvod: V rámci nelezionálních epilepsií vydělujeme skupinu tzv. MRI negativní, PET pozitivní epilepsie temporálního laloku (MRI-/PET + TLE), jak již sám název napovídá, pacienti jsou charakterizováni negativním nálezem při MRI vyšetření, avšak při vyšetření PET je přítomen hypometabolismus v oblasti jednoho temporálního laloku. V naší práci jsme rozdělili pacienty s MRI-/PET + TLE na základě lokalizace zóny počátku záchvatů v invazivním EEG (IEEG) do 2 skupin. V první skupině byly pacienti s mesiální MRI-/PET + TLE (M-MRI-/PET + TLE), ve druhé skupině poté pacienti s neokortikální MRI-/PET + TLE (N-MRI-/PET + TLE). Cílem naší práce bylo

najít rozdíly v neinvazivních datech mezi výše uvedenými skupinami.

Metodika: Analyzovali jsme skupinu 20 pacientů s MRI-/PET + TLE. U 13 (65 %) pacientů byla přítomná M-MRI-/PET + TLE, u zbývajících 7 (35 %) byla přítomná N-MRI-/PET + TLE. V rámci neinvazivních dat těchto pacientů jsme hledali rozdíly v demografických údajích, v distribuci interiktálních epileptických vývojů (IEDs) v semi-invazivním EEG, v typu iktálního vzorce v semi-invazivním EEG a v klinické semiologii. Dále jsme analyzovali distribuci IEDs v IEEG.

Výsledky: Pacienti s M-MRI-/PET + TLE a s N-MRI-/PET + TLE se lišili v distribuci IEDs a v typu iktálního vzorce v semi-invazivním EEG. Pacienti s N-MRI-/PET + TLE měli statisticky signifikantně vyšší počet výbojů mimo anterotemporální oblasti ($p = 0,031$). Pacienti z této skupiny měli rovněž častěji záchvaty, u nichž byla přítomná buď nelateralizující iktální aktivita nebo tato iktální aktivita lateralizovala chybně ($p = 0,044$). Jiné rozdíly v neinvazivních datech nebyly nalezeny. Při analýze IEDs v IEEG jsme zjistili, že obě skupiny pacientů mají větší počet výbojů v oblasti jejich zóny počátků záchvatů, tj. pacientů s M-MRI-/PET + TLE v oblasti mesiálních struktur, pacienti s N-MRI-/PET + TLE v oblasti neokortikálních struktur ($p = 0,027$).

Souhrn: V rámci skupiny MRI-/PET + TLE můžeme na základě lokalizace zóny počátku záchvatů v IEEG rozlišit dvě podskupiny – jedná se o M-MRI-/PET + TLE a N-MRI-/PET + TLE. Tyto dvě podskupiny je možné již částečně rozlišit na základě analýzy neinvazivních dat, takovéto rozlišení má poté význam pro chirurgickou léčbu těchto pacientů.

Atypické uspořádání řečových center u dětí s temporální epilepsií

Maulisová A.¹, Kršek P.², Korman B.³, Rey G.³, Bernal B.⁴, Duchowny M.^{5,6},

¹Oddělení klinické psychologie, FN Motol, Praha

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

³Neuropsychology Section, Brain Institute and Behavioral Medicine, Miami Children's Hospital, Miami, Florida

⁴Department of Radiology, Miami Children's Hospital, Miami, Florida

⁵Department of Neurology and Comprehensive Epilepsy

Program, Brain Institute, Miami Children's Hospital, Miami, Florida

⁶Department of Neurology, University of Miami Miller School of Medicine, Miami, Florida

Úvod: U dětských pacientů s temporální epilepsií (TLE) se často vyskytuje atypická lokalizace centra řeči. Dosud nebyly přesně zmapovány faktory ovlivňující organizaci řečových center, například typ strukturální patologie u TLE. Cílem naší studie bylo posoudit rozdíly v kognitivním profilu dětí s refrakterní temporální epilepsií na podkladě fokální kortikální dysplazie (FCD) a na podkladě duální patologie (tj. hipokampální sklerózy – HS spolu s FCD), a to s ohledem na údaje o reorganizaci expresivních i receptivních řečových center.

Metodika: Analyzovali jsme klinická, neurologická, neuropsychologická a histopatologická data 46 dětských pacientů (30 chlapců/16 dívek) s lézí temporálního laloku, kteří podstoupili resekční epileptochirurgický výkon v Miami Children's Hospital, Florida. Jednalo se o sedmáct pacientů s izolovanou FCD a 29 dětí s nálezem duální patologie (FCD + HS). Všechny děti předoperačně podstoupily komplexní neuropsychologické vyšetření. U 29 z nich bylo dostupné validní vyšetření receptivních řečových center funkční magnetickou rezonancí (fMRI), u 26 pak fMRI vyšetření cílené na exploraci expresivní řeči.

Výsledky: Při srovnání pacientů s duální patologií s pacienty s FCD jsme našli signifikantně odlišné zastoupení leváků (24 % ve skupině FCD+HS oproti žádnému v FCD skupině, $p = 0,036$). Levorucí pacienti měli časnější počátek epilepsie ($p = 0,046$) a nižší výkonnost verbálně abstraktního uvažování ($p = 0,026$). Dále jsme analyzovali pouze skupinu pravoukých subjektů ($N = 39$), ve které se obě histopatologické skupiny lišily pouze v krátkodobé vizuální paměti, ostatní srovnávané neuropsychologické proměnné nevykazovaly signifikantní rozdíly.

U pacientů s atypickým umístěním centra porozumění řeči jsme našli signifikantně častěji lézi v levé hemisféře ($p = 0,034$), častější historii status epilepticus ($p = 0,024$) a kognitivní profil s nižším intelektovým výkonem, resp. s nižší verbálně abstraktní úvahou ($p = 0,035$), rozsahem pasivního slovníku ($p = 0,004$), včetně sníženého porozumění řeči ($p = 0,004$) a sníženou kapacitu verbální pracovní paměti ($p = 0,012$). Ostatní proměnné nevykazovaly statisticky významné rozdíly. Identifikovali jsme pouze 3 pacienty s atypicky uloženým centrem expresivní řeči; ti se od dětí s typickou lokalizací exprese lišili obdobně, jako pacienti s atypickou lokalizací receptivního centra od těch s jeho typickým umístěním.

Závěr: Při srovnávání neuropsychologických profilů pacientů s temporální epilepsií na různém histopatologickém podkladě (FCD vs. FCD+HS) jsme našli minimální rozdíly. Významnější nežli patologický typ léze se pro

další kognitivní vývoj těchto pacientů jeví atypie ve funkčním uspořádání CNS, konkrétně uložení centra pro porozumění řeči. Pacienti s jeho atypickou lokalizací měli významně více postižené verbálně-intelektové schopnosti, což může ukazovat na širší reorganizaci neuronálních sítí zajišťujících pasivně-receptivní řečové procesy.

Podpořeno: MZ ČR – RVO, FN v Motole 00064203 a GAUK No: 1162/13, FF UK Praha.

Epileptogenní nádory u dětí a jejich chirurgická léčba

Tichý M.¹, Kršek P.²

¹Neurochirurgická klinika dětí a dospělých, 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Klinika dětské neurologie Centrum pro epilepsie Motol, 2. LF UK a FN Motol, Praha

Úvod: Benigní nádory jsou relativně častou příčinou refrakterní ložiskové epilepsie a představují druhý nejčastější důvod epileptochirurgie v dětském věku (po kortikálních dysplaziích). Nejčastější epileptogenní nádory u dětí jsou dysembryoplastický neuroepiteliální tumor (DNET) a gangliogliom (GG). Oba se vyskytují nejčastěji ve spánkových lalocích a často se sdružují s kortikální dysplazií v okolním kortexu. Je udávána vysoká úspěšnost epileptochirurgie u benigních nádorů; i přesto není až 20 % pacientů (dle pozorování z větších souborů a metaanalýz) pooperačně plně kompenzováno, což představuje výzvu ke zlepšení jak předoperační diagnostiky, tak operačních technik.

Metodika: V Centru pro epilepsie Motol bylo v letech 2002–2013 operováno 35 dětí s opakovanými záchvaty na podkladě benigních nádorů. Jejich věk v době operace byl 2–18 let. Všichni byli komplexně předoperačně vyšetřeni (vždy bylo provedeno vysokorozlišovací MRI, video/EEG a neuropsychologie, v indikovaných případech pak i funkční neurozobrazení – tj. FDG-PET, SISCOM, fMRI, DTI či MR spektroskopie, 3 pacienti podstoupili dlouhodobé monitorování z nitrolebních elektrod). Operační výkony byly prováděny s využitím multimodální fúze zobrazovacích dat (tj. „multimodality image-guided surgery“ s využitím MRI, fMRI, DTI a SISCOM dat v neuronavigaci). Podle lokalizace ložiska bylo pro prevenci pooperačních deficitů provedeno intraoperační elektrofyziologické sledování intaktnosti pyramidové dráhy, eventuálně i technika awake craniotomy. Histopatologické vyšetření prokázalo 25 × gangliogliom, 10 × DNET. Lokalizace tumoru byla v 19 případech temporální, v 13 extratemporální a 3 × multilobární.

Výsledky: V naší skupině jsme nezaznamenali úmrtí nebo závažné dlouhodobé komplikace. U 2 pacientů trvá hemianopsie jako předpokládaný pooperační deficit, 3× byla po výkonu v dominantním temporálním laloku pozorována částečná mnestická porucha, ostatní neurologické nálezy se upravily krátce po operaci. Ve skupině 21 případů s nejméně 2 roky pooperačního sledování je 20 pacientů bez záchvatu, u jedné pacientky záchvaty i po opakovaném výkonu přetrvávají. Antiepileptika byla zcela vysazena v 9 případech.

Závěr: Epileptochirurgie je při nekompenzované epilepsii plně indikovaná navzdory benigní povaze nádorů. Mezi její cíle patří i předejití kognitivní deterioraci pacientů, kteří mívají před rozvojem záchvatů většinou normální neurokognitivní funkce; jejich následné deficity jsou ve vazbě na epilepsii či epileptiformní EEG abnormalitu. Epileptochirurgie u benigních nádorů má v našem souboru velmi dobré výsledky – 95 % pacientů po výkonu je bez záchvatů, ve vysokém procentu je možné docílit optimálního stavu: tj. pacient bez záchvatů, s ukončenou antiepileptickou léčbou a kognitivním zlepšením.

Podpořeno MZ ČR – RVO, FN v Motole 00064203.

Přínos intraoperační kortikografie u dětských epileptochirurgických pacientů

Leško R.¹, Kršek P.², Kynčl M.³,

Zámečník J.⁴, Komárek V.², Tichý M.¹

¹Neurochirurgická klinika dětí

a dospělých 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Klinika dětské neurologie

2. LF UK a FN Motol, Praha

³Klinika zobrazovacích metod

2. LF UK a FN Motol, Praha

⁴Ústav patologie a molekulární

genetiky 2. LF UK, Praha

Cíl: Zjistit praktický přínos intraoperační elektrokortikografie (ECoG) při resekcích epileptochirurgických výkonech v dětském věku.

Metody: Retrospektivně jsme analyzovali ECoG záznamy 106 pacientů operovaných pro farmakorezistentní fokální epilepsii v Centru pro epilepsie Motol v letech 2002 až 2012. Hodnotili jsme kompletnost kortikální resekcí na základě analýzy výskytu významných ECoG abnormalit. Elektrokortikografické nálezy byly vztaženy k MRI a histologickým nálezům, jako i k výsledkům operačních výkonů.

Výsledky: 44 pacientů podstoupilo intraoperační elektrokortikografii před resekcí, 42 před i po resekcí a u 20 pacientů byla ECoG provedena po předchozí dlouhodobé invazivní video/EEG monitoraci. Na základě ECoG nálezu byl chirurgický plán modifikován u 30 dětí (skupina 1), nezměněn byl u 66 pacientů (skupina 2) a u 10 dětí nemohl být z různých důvodů upraven, byť k tomu byl z ECoG pohledu důvod (skupina 3). Všechny skupiny byly etiologicky různorodé. Modifikace operačního plánu byla založená na před- i poresekcích ECoG nálezech. Výsledky histologického vyšetření mozkové tkáně z oblasti resekcí rozšířené na základě ECoG nálezu byly abnormální u všech pacientů. Nebyl pozorován významný rozdíl ve výsledcích operací mezi skupinami 1 a 2, tj. u pacientů, kdy jsme na základě MRI i ECoG nálezů hodnotili kompletní resekcí výkon; ve skupině 3 (tj. pacienti s nekompletní resekcí na základě ECoG nálezu) však byl operační výsledek významně horší (prakticky se tu nevykytovali pacienti bez pooperačních záchvatů).

Závěry: ECoG nálezy vedly k modifikaci rozsahu resekcí výkonů u významné podskupiny dětských epileptochirurgických pacientů, a to bez ohledu na etiologii. Jako přínosné hodnotíme použití jak předresekcí, tak poresekcí ECoG. Dlouhodobé výsledky pacientů s modifikací operačního plánu na základě význam-

ných ECoG abnormalit jsou srovnatelné s dětmi, u kterých nebyla tato modifikace nutná a jsou významně lepší než u pacientů s výkony hodnocenými z pohledu ECoG jako nekompletní.

Podpořeno IGA NT/11443–5 a MZ ČR – RVO, FN v Motole 00064203.

Ketogenní dieta – nové trendy a první brněnské zkušenosti

Horák O.

Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno, Centrum pro epilepsie Brno

Úvod: Ketogenní dieta je známa bezmála sto let, většího zájmu a uznání epileptologů se však dočkala až v posledních letech, kdy se stala všeobecně uznávaným terapeutickým postupem v léčbě farmakorezistentních epilepsií. Protože mechanismy účinku nejsou dosud přesně objasněny, dietní režimy se značně různí v závislosti na přesvědčení a zkušenostech nutričních týmů konkrétních pracovišť. Stále zřetelnější je odklon od iniciálního hladovění a restrikce kalorií, stejně jako testování Modifikované Atkinsonovy diety namísto diety klasické. Bohatě diskutované jsou i biochemické ukazatele účinnosti, suplementace karnitinu, prevence nefrolitiázy a mnohé další praktické aspekty vedení ketogenní diety. Samostatnou kapitolou je pak použití ketogenní diety u dospělých pacientů.

Metody a výsledky: Teoretická část přednášky je věnována aktuálním trendům v managementu ketogenní diety, se zaměřením na porovnání účinnosti a bezpečnosti nejčastěji používaných modelů. Praktická část pak představuje model ketogenní diety, používaný na našem pracovišti v podobě „kazuistického přehledu“ šesti dosud zaléčených pacientů. Závěr prezentace je věnován použití Modifikované Atkinsonovy diety u dospělých pacientů, kterou v současné době v rámci Centra pro epilepsie Brno zavádíme do praxe.

Komplexní péče

Předsedající: Hovorka J., Zárubová J.

sobota / 17. 5. 2014 / 11.00–12.40

Komplexní péče v epileptologii

Zárubová J.

Neurologické odd. TN a Mediscan – Chodov, Praha

Komplexní péče v epileptologii je způsob, jak léčit lidi s epilepsiemi a respektovat jejich jedinečnost. Existuje reciproční vliv epilepsie a sociálního, duševního, duchovního stavu.

Koncept komplexní péče je dlouhodobě rozvíjen v západoevropských a skandinávských zemích s tradicí center pro epilepsie, vybudovaných koncem 19. nebo začátkem 20. století.

Do životů lidí zasahují i jiná chronická onemocnění, ale epilepsie má svá specifika. Zdravotní handicap není u lidí s epilepsiemi stálý. Výskyt záchvatů zpravidla není předpověditelný, užitečnou auru mají jen někteří. Pacienti jsou vystaveni chronickému stresu, nejistotě, obavám z opakování záchvatu a jak na něj bude okolí reagovat.

Mít epilepsii komplikuje vztah pacientů k sobě samým i k okolí, v různé míře omezuje osobní svobodu a nezávislost.

Komplexní péče je multidisciplinární, členy týmu tvoří pacient a jeho blízcí, neurolog – epileptolog, lékaři dalších oborů, epileptologická sestra, psycholog, ergoterapeut, sociální pracovník, u dětí speciální pedagog a další. Nedílnou součástí komplexní péče je „self-management“ každého člověka s epilepsií. Vzdělávání jak s epilepsií žít, identifikovat a vypořádat se se spouštěči záchvatů, osvojit si strategie pro compliance, udělat opatření k minimalizaci rizik během záchvatů, umět o své nemoci mluvit a vysvětlit ostatním, co dělat, když přijde záchvat, se ukazuje jako velmi účinný nástroj na cestě ke kompenzaci.

V bloku zazní příspěvky, jaké jsou možnosti komplexní péče o lidi s epilepsií v ČR.

Struktura péče o pacienty s epilepsií

Marusič P.

Abstrakt není k dispozici.

Nejen léčba léčí

Michnová M., Novotná I., Kuba R., Brázdil M.

Centrum pro epilepsie Brno,
I. neurologická klinika LF MU
a FN u sv. Anny v Brně

Nedílnou součástí komplexní péče o pacienty s epilepsií by měla být i péče v sociální oblasti a odborné sociální poradenství spojené s osvětou. Epilepsie není problémem pouze zdravotním, ale též sociálním. Je zřejmé, že to, co pacienty s epilepsií trápí mnohdy víc než záchvaty samotné, je reakce okolí na ně, a také určitý pocit osamocení, někdy až izolace. Na odbourávání společenské izolace, denního stereotypu a vytváření spojovacího článku mezi zdravými a hendikepovanými se podílíme tak, že pacientům zprostředkováváme kontakty na různé spolky, pomáháme jim hledat odpovídající zaměstnání, ale především pro ně děláme něco sami. Organizujeme různorodé sportovní i kulturní aktivity, ať už v rámci významným dnů epilepsie nebo mimo ně. Pacienti se tak mají možnost potkávat v rámci skupiny, odloučit se na chvíli od rodiny, vyzkoušet si různé druhy sportů, podívat se na různá místa a v neposlední řadě se vzájemně seznámit a najít kamarády. V boji proti stigmatizaci lidí s epilepsií je neúčinnější osvěta, se kterou je nejlépe začít už od těch nejmenších. Z tohoto hlediska je nejdůležitější edukace žáků, pedagogů, vychovatelů a dalších odborníků z oblasti péče o člověka. V brněnském Centru pro epilepsie jsme v loňském roce uspořádali 3 přednášky pro žáky a učitele 1. a 2. stupňů základních škol, zorganizovali bowlingový turnaj, turnaj v šipkách a u příležitosti významných dnů epilepsie koncert a divadelní představení. Hlavním smyslem těchto aktivit je z kvalitnějších životních podmínek lidí s epilepsií a zlepšení jejich postavení v majoritní společnosti. Pacienti s epilepsií a jejich blízcí tyto aktivity velmi vítají, o čemž svědčí ukázka fotografií z našich akcí.

Ergoterapie u lidí s epilepsií

Stoupová M., Mandáková L.

Spolek „Občanské sdružení EpiStop“

Člověk může zlepšit kvalitu svého života a své zdravé tím, že se aktivně začlení do pracovního procesu. Možnost pracovat, být za práci ohodno-

cen a oceněn, mít pocit uspokojení z provedené práce, patří k základním lidským potřebám. Je prokázáno, že lidé s epilepsií mají s hledáním a udržetím si zaměstnání větší problémy než lidé zdraví, ale i než lidé s jinými chronickými onemocněními. Projekt „Komplexní pomoc lidem s epilepsií při vstupu na trh práce,“ který je realizován spolkem EpiStop a podpořen z Evropského strukturálního fondu v rámci Operačního programu Praha – Adaptabilita, si klade za cíl pomoci lidem s epilepsií získat a udržet si zaměstnání odpovídající jejich schopnostem a kvalifikaci s přihlédnutím k jejich zdravotnímu stavu. Dále usiluje o navázání užší spolupráce se zaměstnavateli, zvýšení jejich informovanosti o problematice zaměstnávání lidí s epilepsií.

Ústřední myšlenkou projektu je poskytování komplexní podpory, nedílnou součástí multidisciplinárního týmu je tedy i ergoterapeut. Začlenění ergoterapie do péče o lidi s epilepsií je v Česku stále ještě poměrně neobvyklé. S přihlédnutím k různorodosti projevů epilepsie a jejich důsledků u jednotlivých klientů, probíhá ergoterapie nejčastěji formou individuálního poradenství. Spolupráce ergoterapeuta s klientem vychází z důkladné analýzy zejména pracovní anamnézy. Zdravotní stav ve vztahu k zaměstnání je konzultován s epileptologem. Spolu s klienty je vypracován individuální plán zahrnující individuální cíle daného člověka s epilepsií s přihlédnutím k současným reálným možnostem. Ergoterapeut poskytuje podporu při trénování dovedností potřebných k vyhledávání zaměstnání (CV, motivační dopis, nácvik pohovoru, PC dovednosti, práce s inzeráty, ...), zacvičování klientů na tréninkových pracovištích a konzultace jejich pracovní náplně a pracovních návyků s jejich supervizory. Spolu s klienty objevuje vhodný způsob, jak a kdy mluvit o svém onemocnění.

Při práci se zaměstnavateli ergoterapeut s metodikou projektu navazují kontakty na networkingových akcích. Strategii networkingu využíváme společně i s našimi klienty při vyhledávání zaměstnání. Networking je již osvědčeným způsobem, jak lidi bez práce dostat ze sociální izolace, ale i jak šířit osvětu a bořit mýty o epilepsii. Díky úzké a dlouhodobé spolupráci s klientem, podrobné znalosti klientových silných

a slabých stránek, pracovních návyků a dovedností je ergoterapeut vhodným prostředníkem pro prezentaci konkrétních pracovních potřeb lidí s epilepsií zaměstnavatelům. V případě přání klienta je ergoterapeut podporou při domluvení pohovoru či nastavení pracovních podmínek.

Poruchy v sociální interakci u pacientů s epilepsií

Amlerová J.

Abstrakt není k dispozici.

Psychiatrická komorbidita – praktický přístup

Hovorka J.

Abstrakt není k dispozici.

Postery

Komplexní pomoc lidem s epilepsií při vstupu na trh práce

Mandáková L.^{1,3}, Stoupová M.¹,

Bánová K.¹, Bruna Z.¹, Kreškóciová R.¹,

Krnáčová A.¹, Šlapáková D.¹, Hrubcová D.²,

Pospíšilová K.², Růžičková R.², Šplíchal O.²,

Marušič P.^{1,3}, Zárubová J.^{1,4}

¹Spolek Občanské sdružení EpiStop

²Spolek Lékořice

³Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

⁴Thomayerova nemocnice, Praha

Úvod: Projekt je vyústěním dlouholeté snahy českých neurologů – epileptologů zajistit lidem s epilepsií komplexní péči, tedy péči nejen o jejich zdravotní stav, ale také sociální a pracovní-právní. Hlavním cílem projektu je pomoci lidem s epilepsií nalézt zaměstnání na volném trhu práce, zlepšit kvalitu jejich života. Projekt je realizován od ledna 2013, financován z Evropského sociálního fondu v rámci Operačního programu Praha – Adaptabilita.

Metodika: Na projektu spolupracují lékaři, sociální pracovníci, ergoterapeutka, psychoterapeutka, supervizoři na tréninkových pracovních místech a metodička. Lidem s epilepsií je poskytováno individuální i skupinové poradenství, k dispozici mají tréninková pracovní místa. Byla navázána spolupráce se zaměstnavateli. Zvyšujeme jejich povědomí o epilepsii a vyjednááváme pracovní podmínky pro konkrétní uchazeče. Jako nástroj monitorování kvality života jsme zvolili standardizovaný dotazník QOLIE-31, který lidé s epilepsií vyplňují na začátku spolupráce a po minimálně 6 měsících intervence.

Předběžné výsledky: Do projektu se zapojilo 41 lidí s epilepsií, s 31 byla navázána dlouhodobá spolupráce. 16 se zúčastnilo alespoň

jednoho pracovního pohovoru, 7 si vyzkoušelo práci na tréninkovém pracovním místě, 7 bylo zaměstnáno.

Souhrn: Počet zájemců potvrdil potřebu takové služby. Zvolenou strategií se lidi s epilepsií daří umísťovat na trh práce. Očekáváme, že výsledky dotazníků QOLIE-31 potvrdí zvýšení kvality života u zaměstnaných osob s epilepsií.

Podmínky efektivního zařazení hipoterapie do komplexní léčby

Smíšková Š.

Isar o.s.

V rámci komplexní fyzioterapeutické péče o děti s neuromuskulárními a koordinačními poruchami se stále častěji objevuje zařazení hiporehabilitace, konkrétně hipoterapie mezi terapeutické metody. Aby hipoterapie mohla mít předpokládaný přínos v komplexní léčbě, je nutno dodržet standardizované postupy a ověřit kvalifikaci provozovatele.

Principem hipoterapie je adaptace klienta na pohybové impulzy, produkované hřbetem koně při jeho chůzi. Korelace parametrů těchto impulzů se zkříženým vzorem pro bipedální lokomoci byla prokázána pomocí kinematické analýzy. Koňský hřbet nabízí terapeutovi balanční plochu, která se cyklicky pohybuje ve všech rovinách prostoru. Pravidelné střídání přesně ohraničené pohybové amplitudy nárokuje aktivaci centrálního nervového systému (CNS), vyhodnocení situace a reflexní aktivaci rovnovážných mechanismů. Dochází k zapojení svalových řetězců a pravidelnému stranovému střídání aktivity. Masivní aferentní pohybový podnět aktivuje i svalové skupiny, které klient není schopen aktivně do spontánní hybnosti zapojit. Důkaz o tomto tvrzení naznačuje zahá-

jený výzkum, jehož náplní je sledování střídání aktivity vybraných svalových skupin (prostřednictvím elektromyografie) a porovnání korelace s pohybem balanční plochy – koně.

Z výše uvedených faktů vyplývá, že terapie klade vysoké nároky na odbornost a praxi terapeuta. Dále je třeba zdůraznit, že pro úspěšný průběh terapie je nutno stanovit individuální parametry pohybu balanční plochy. Jde o rychlost střídání pravolevé aktivity – tempo kroku koně, intenzitu impulzů – typ povrchu, synergii antagonistů – náročnost terénu, používání pomůcek pro pozitivní ovlivnění výchozí polohy klienta a zejména pak správnou volbu výchozí polohy klienta. Zatímco většinu parametrů nastavujeme až při praktické realizaci terapie podle individuálních potřeb klienta, výchozí polohu stanoví terapeut na základě podrobného kineziologického vyšetření. To pro potřeby hipoterapie zahrnuje důkladnou analýzu spontánní pohybové aktivity klienta, vyšetření posturální reaktivity a zralosti CNS. Nedílnou součástí vstupního vyšetření je rozbor terapeutických postupů s rodiči klienta a stanovení reálných terapeutických cílů. Doba trvání terapeutické jednotky je individuální a řídí se kvalitou pohybové odpovědi klienta na stimulaci. Minimální frekvence pro zajištění pozitivního efektu je 2x týdně. Pouze hipoterapie, provozovaná specializovaným fyzioterapeutem je přínosem v komplexní léčbě.

Postimplantační efekt základních parametrů stimulácie nervus vagus u pacientov s farmakorezistentnou epilepsiou

Tormašiová M., Kollová A., Bratský L.

Abstrakt není k dispozici.

48. česko-slovenské dny dětské neurologie a 27. český a slovenský epileptologický sjezd

15. 5.–17. 5. 2014, Aquapalace Hotel Prague,
Čestlice (Praha-východ)

DIAMANTOVÝ SPONZOR

CARDION s.r.o.

ZLATÍ SPONZOŘI

Actelion Pharmaceuticals Ltd.

Eisai GmbH

UCB s.r.o.

STŘÍBRNÍ SPONZOŘI

Mylan Pharmaceuticals s. r. o.

VYSTAVOVATELÉ

Abbott Laboratories, s. r. o.

Alien technik s.r.o

Bayer s. r. o.

Biogen Idec (Czech Republic) s.r.o.

DESITIN PHARMA, spol.s r.o.

ELY LILLY ČR, s. r. o.

Glenmark Pharmaceuticals s.r.o.

Merck spol. s. r. o.

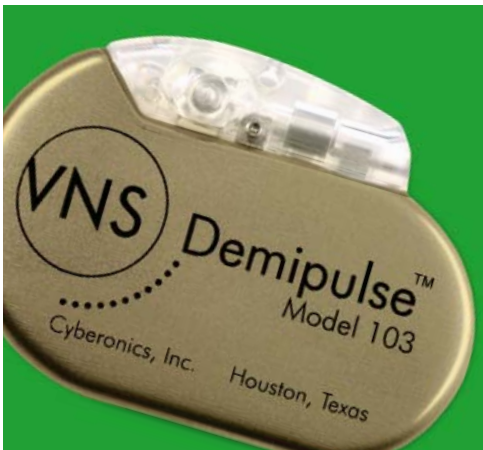
MUDr. Pavel Čelakovský –
lékařská elektronika

Pfizer, spol. s r.o.

Qpharma s.r.o.

TEVA Pharmaceuticals CR, s. r. o.

WALTER Graphtek CZ s.r.o.



EU indikace pro použití:
 Systém VNS terapie je indikován jako přídavná terapie v redukci frekvence záchvatů u pacientů, u nichž dominují parciální záchvaty (s nebo bez sekundární generalizace) nebo generalizované záchvaty, které jsou refrakterní k antiepileptické medikaci.

Informace o bezpečnosti naleznete v manuálu lékaře VNS Therapy systému.

CYBERONICS EUROPE SA/NV
 Belgicastraat 9 – 1930 Zaventem – Belgium
 tel. +32 2 720 95 93 – Fax +32 2 720 60 53
 www.VNStherapy.eu

Cyberonics® je registrovanou obchodní značkou společnosti Cyberonics, Inc.
 VNS Therapy™ je obchodní značkou společnosti Cyberonics, Inc.

CARDION s.r.o.
 Rybnická 136, 634 00 Brno
 Tel.: 547 241 313 – Fax: 547 241 314
 email: info@cardion.cz
 www.cardion.cz

cardion

Umožňujeme vašim pacientům radovat se ze života

Jako každý jiný, i lidé s obtížně zvladatelnou epilepsií se chtějí radovat ze života. Bohužel je velmi obtížné pomoci pacientům, kteří již vyzkoušeli mnoho různých terapií s malým nebo žádným úspěchem.

VNS terapie byla vyvinuta jak pro dospělé pacienty, tak pro děti, a pracuje s malým implantabilním přístrojem. Tato nefarmakologická terapie je přídavnou terapií k farmakologické léčbě, což znamená, že postupně může být léková léčba redukována, což může vést k redukci vedlejších účinků spojených s léky.

VNS terapie může přinést Vašim pacientům redukci záchvatů co do frekvence i intenzity. Navíc mohou Vaši pacienti profitovat ze zlepšení nálady, čilosti a pocitu kontroly nad svojí nemocí.

Zkrátka, cílem VNS terapie je pomoci Vašim pacientům posilovat sebedůvěru, nezávislost na ostatních a radovat se ze života.

Realita je taková, že existují pouze omezené možnosti léčby obtížně zvladatelné epilepsie. Volbou VNS terapie můžete najít řešení, které bude pro Vaše pacienty optimální.



Science For A Better Life

Betaferon®: Benefit dnes i zítra



Literatura:

1. Goodin DS, Reder AT, et al. *Neurology* 2012; 78: 1315–1322.

Zkrácená informace o přípravku Betaferon® inj. sic.

Složení: Rekombinantní interferon beta-1b 0,25 mg (8 mil. IU) v 1 ml naředěného injekčního roztoku. **Indikace:** Léčba pacientů s jedinou demyelinizační příhodou s aktivním zánětlivým procesem, k jejíž léčbě bylo nutno podat intravenózně kortikoidy, byla u nich vyloučena jiná možná diagnóza a bylo u nich stanoveno vysoké riziko klinicky definitivní roztroušené sklerózy; léčba pacientů s relaps-remitentní formou roztroušené sklerózy se dvěma nebo více relapsy v posledních dvou letech; léčba pacientů se sekundárně progresivní formou roztroušené sklerózy, u aktivního onemocnění projevujícího se relapsy. **Kontraindikace:** Zahájení léčby v těhotenství, známá přecitlivělost na přirozený či rekombinantní interferon beta, na lidský albumin nebo na jinou pomocnou látku, závažná depresivní porucha a/nebo suicidální myšlenky, závažná porucha jaterních funkcí. **Upozornění pro použití:** Zvýšená opatrnost je nutná při podání pacientům, kteří trpí epilepsií, zvláště pokud není nemoc antiepileptiky dostatečně kontrolována. **Nežádoucí účinky:** Komplex příznaků podobných chřipce na počátku léčby (horečka, bolest kloubů, malátnost, pocení, bolest hlavy a svalů), lokální reakce v místě vpichu (zarudnutí, otok, zblednutí, zánět, bolest).

Těhotenství: Dostupné údaje naznačují možné zvýšené riziko spontánních potratů. Začínat léčbu v těhotenství je kontraindikováno. **Kojení:** Není známo, je-li interferon beta-1b vylučován do mateřského mléka u lidí. Vzhledem k nebezpečí závažných nežádoucích reakcí na Betaferon u kojených dětí je třeba rozhodnout, zda ukončit kojení nebo léčbu Betaferonem. **Dávkování:** Subkutánně každý druhý den 8 mil IU. **Balení:** 1 balení obsahuje 15 samostatných balíčků, z nichž každý obsahuje 1 injekční lahvičku s práškem, 1 předplněnou injekční stříkačku s rozpouštědlem, 1 adaptér s jehlou, 2 tampóny s alkoholem. **Zvláštní opatření pro uchovávání:** Přípravek lze uchovávat při teplotě do 25 °C po dobu 2 let. Nutno chránit před mrazem. **Registrační číslo:** EU/1/95/003/005. **Datum registrace:** 30.11.1995. **Způsob výdeje a hrazení:** Lék je vydáván pouze na lékařský předpis a je hrazen z prostředků veřejného pojištění. **Držitel rozhodnutí o registraci:** Bayer Pharma AG, D-13342 Berlín, Německo. **Datum poslední revize textu:** květen 2012. Další informace získáte v úplné informaci o přípravku nebo na adrese: **BAYER s. r. o.,** **Siemensova 2717/4, 155 00 Praha 5, tel.: +420 266 101 111, fax: +420 266 101 957, www.bayerpharma.cz.**

 **BETAFERON®** 250 µg
INTERFERON BETA-1b
Early strength, lasting benefit.