

SBORNÍK ABSTRAKT



mhconsulting.cz

58. ČESKO-SLOVENSKÉ DNY **DĚTSKÉ NEUROLOGIE**

21.– 23. května 2025

Hotel Dvořák

TÁBOR



**58. ČESKO - SLOVENSKÉ DNY DĚTSKÉ
NEUROLOGIE**

21.-23. května 2025

Tábor, Hotel Dvořák

Záštita:

Společnost dětské neurologie ČLS JEP – odborný garant
Nemocnice Jindřichův Hradec a.s.
Jihočeský kraj
Ing. Štěpán Pavlík - starosta města Tábor

Pořadatel:

MH Consulting s.r.o. ve spolupráci se Společností dětské neurologie ČLS JEP

Prezident kongresu



MUDr. Jana Beranová

Viceprezident kongresu



MUDr. Vladimír Peřina

Předseda organizačního výboru:



MUDr. Jana Beranová

Předseda vědeckého výboru:



prim. MUDr. Klára Brožová

Programový výbor:

prof. MUDr. Pavel Kršek, Ph.D.
doc. MUDr. Miriam Kolníková, Ph.D.
doc. MUDr. Hana Ošlejšková, Ph.D.
prof. MUDr. Vladimír Komárek, CSc.
doc. MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.
doc. MUDr. Pavlína Danhofer, Ph.D.
prim. MUDr. Klára Brožová
prim. MUDr. Ondřej Horák
MUDr. Vilém Novák, Ph.D.
MUDr. Jan Hadač, Ph.D.
MUDr. Bc. Petr Munzar

Organizační výbor:

MUDr. Vladimír Peřina
prof. MUDr. Pavel Kršek, Ph.D.
MUDr. Jana Beranová
prim. MUDr. Klára Brožová
doc. MUDr. Pavlína Danhofer, Ph.D.
MUDr. Bc. Petr Munzar

Organizátor:

MH Consulting s.r.o.
Narcisová 2850
106 00 Praha 10
www.mhconsulting.cz



Sekretariát společnosti:

Oddělení dětské neurologie IPVZ a FTN, Praha
Víteňská 800
140 59 Praha 4 – Krč

PROVOKATIVNÍ EEG VZORCE

SDĚLOVÁNÍ ZÁVAŽNÝCH ZPRÁV

Praktický workshop zaměřený na komunikaci s pacientem a sdělování závažných zpráv, včetně interaktivního rozboru modelové situace.

PRAKTICKÝ WORKSHOP SDĚLOVÁNÍ ZÁVAŽNÝCH ZPRÁV

Hana Marie Dvořáková ¹,

¹ Novorozenecké odd. s JIRP, Gynekologicko porodnická klinika 2.LF a FN Motol a Tým dětské podpůrné péče FN Motol

Abstrakt není k dispozici

BOLESTI HLAVY A MIGRÉNA U DĚTÍ

Migréna: terapie akutního záchvatu, antimigrenozní profylaxe

BOLESTI HLAVY A MIGRÉNA U DĚTÍ

Rosa Vydrová ¹,

¹ FN Motol

Migréna: terapie akutního záchvatu, antimigrenozní profylaxe

POSTEROVÁ SEKCE

REGISTR PACIENTŮ S NEUROVÝVOJOVÝM ONEMOCNĚNÍM A NUTNOSTÍ MULTIDISCIPLINÁRNÍ PÉČE

Monika Frydrychová ¹,

¹ Monika Frydrychová, Oddělení rekonstrukční a plastické chirurgie, Masarykova nemocnice Ústí nad Labem; Ponseti Clinic Praha

Úvod: S pokrokem neonatální péče se stále více setkáváme s pacienty s neurovývojovým onemocněním. Incidence výskytu se udává 2-5 dětí na 1000 narozených, ale do kategorie dětí s neurologickým onemocněním a nutnou multidisciplinární péčí spadá mnohem více jedinců. Navzdory vyspělé péči se stále potýkáme s nejednotnými postupy a zejména nedostatkem evidovaných informací, které by péči o tyto děti usnadnily nejen nám lékařům, ale především jejich rodičům a pečovatelům. Bohužel nelze říci, že máme v republice centra péče o takové pacienty, často musí rodiče s postiženými dětmi cestovat za péčí po všech koutech země. Metodika: Na základě zkušeností z jiných zemí, kde funguje dobře registr takových pacientů, je žádoucí prodiskutovat a navrhnout systém evidence konkrétních údajů, které by vedly ke zlepšení spolupráce odborníků zapojených do multidisciplinárního týmu. Cestou může být vývoj aplikace pro mobilní zařízení, do které bude možné zaznamenat klíčové momenty léčby, včetně medikace, aplikace botulotoxinu (kdo, kdy, kam a jakou dávku), preskripce pomůcek, výsledky zobrazovacích a jiných vyšetření, péči fyzioterapeutickou, lázeňskou a případně i podporu sociální. Každý z odborníků, podílejících se na péči o konkrétní dítě by měl přehled o postupu kolegů, a zamezilo by se tak i duplikaci vyžádané péče (preskripce pomůcek, opakování rentgenových vyšetření, byla by jasná evidence aplikace botulotoxinu apod.). Závěr: Multidisciplinární péče o děti s neurovývojovým onemocněním by měla být vizitkou péče moderní a vyspělé medicíny v každé zemi. Je tedy na místě debata o tom, jak tuto péči ujednotit, zefektivnit a zjednodušit zejména pro ty, kteří ji potřebují. Druhým hlediskem je vzhled několika různých specialistů do jednoho problému, který jistě může přinést pacientům kvalitnější a komplexnější péči a odborníkům zpětnou vazbu o indikované péči.

SLAVNOSTNÍ ZAHÁJENÍ

VZÁCNÁ NEUROLOGICKÁ ONEMOCNĚNÍ - OD VČASNÉ DIAGNÓZY K LÉČBĚ

COULD WE MAKE 120 RARE AND SEVERE DISEASES DISAPPEAR?

Laurent Servais ¹,

¹ Department of Paediatrics, Oxford University

Abstrakt není k dispozici

NOVÉ PRINCIPY NOVOROZENECKÉHO SCREENINGU

Jana Haberlová ¹,

¹ Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol

Abstrakt není k dispozici

TESTOVANIE VYSOKO RIZIKOVEJ POPULÁCIE NA METACHROMATICKÚ LEUKODYSTROFIU (MLD) V REGIÓNE STREDNEJ A VÝCHODNEJ EURÓPY

Miriám Kolníková¹,

¹ Klara Brožová², Cecilia Marinová³, Veneta Bojinová⁴, Charlotte Chanson⁵, Mirko Essing⁶, Petra Oliva⁷, Veronika Sladkova³, Sandra Skvarlova³ 1 Národný ústav detských chorôb, Bratislava, Slovensko, 2 Detská neurológia, Fakultná Thomayerova nemocnica, Praha, Česká republika, 3 Medasol, Praha, Česká republika, 4 Klinika detskej neurológie, Fakultná nemocnica Sveti Naum, Sofia, Sofia, Bulharsko, 5 Orchard Therapeutics (Europe) Ltd., Londýn, Spojené kráľovstvo, 6 Orchard Therapeutics (Europe) Ltd, Londýn, Spojené kráľovstvo, 7 ARCHIMED Life Science GmbH, Viedeň, Rakúsko

Ciele Lyzozómové ochorenia sú heterogénnou skupinou genetických ochorení spôsobených poruchou lyzozomálneho metabolizmu, ktorá vedie k hromadeniu substrátov a širokému spektru nešpecifických klinických prejavov. Tieto problémy často vedú k oneskorenej diagnóze alebo k prehliadnutiu prípadov. Možnosti génovej terapie metachromatickej leukodystrofie (MLD) ukazujú význam včasnej diagnostiky tohto zriedkavého ochorenia. Zvýšená informovanosť a zavedenie cieľených skriningových programov sú rozhodujúce pre uľahčenie včasnej diagnostiky a začatie liečby. Metódy V období od januára do marca 2024 bolo 77 detských neurologických kliník v šiestich krajinách strednej a východnej Európy (Bulharsko, Chorvátsko, Česko, Maďarsko, Rumunsko a Slovensko) vyzvaných, aby sa zapojili do pilotnej iniciatívy skriningu MLD. Kliniky boli oboznámené s dostupnosťou testovacích súprav na MLD, ktoré poskytlo lekárske diagnostické laboratórium. Použil sa trojstupňový skriningový protokol. Počiatočná analýza izoformiem sulfatidu (C16:0, C16:0-OH, C16:1-OH) sa vykonala pomocou tandemovej hmotnostnej spektrometrie. Vzorky so zvýšenými hladinami sulfátidov sa podrobili sekundárnemu testovaniu na aktivitu enzýmu arylsulfatáza A (ARSA). Potvrdzujúca molekulárna diagnostika zahŕňala sekvenovanie génov ARSA, SUMF1 a PSAP. Predbežný záujem o účasť v programe prejavilo celkovo 38 centier. Výsledky Z 38 centier, ktoré prejavili záujem, aktívne využilo testovacie súpravy 10 centier. Do decembra 2024 bolo vykonaných 33 testov. Bolo identifikovaných niekoľko zriedkavých diagnóz vrátane jedného prípadu MLD, jedného heterozygotného nositeľa multiformného deficitu sulfatázy (MSD) a jedného dieťaťa s Phelan-McDermidovým syndrómom, ktoré podstúpilo testovanie na MLD. Dve vyšetrenia boli vykonané po indexovom prípade MLD u súrodenca. Oba testy boli u súrodencov negatívne. Závery Táto skriningová iniciatíva poukazuje na možnosť realizácie cieľených testovacích programov v krajinách strednej a východnej Európy, ktoré by mohli znížiť diagnostické oneskorenia v prípade MLD. Ďalšia spolupráca a rozširovanie takýchto programov môže zlepšiť včasnú diagnostiku a umožniť včasný prístup k modernej liečbe. V konečnom dôsledku sú celosvetové programy skriningu novorodencov nevyhnutné pre včasnú diagnostiku dedičných metabolických ochorení a pre prístup k liečbe modifikujúcej ochorenie.

METACHROMATICKÁ LEUKODYSTROFIE: SOUČASNÉ TERAPEUTICKÉ PŘÍSTUPY V KONTEXTU MEZINÁRODNÍ SPOLUPRÁCE

Klára Brožová¹,

¹ Oddělení dětské neurologie, FTN, Praha

Metachromatická leukodystrofie (MLD) představuje vzácné autosomálně recesivní onemocnění způsobené deficitem enzymu arylsulfatázy A, vedoucí k akumulaci sulfatidů a progresivnímu poškození myelinu centrálního i periferního nervového systému. Klinicky se manifestuje ve třech formách – pozdní infantilní, juvenilní a adultní. Terapeutické možnosti zahrnují Metachromatická leukodystrofie (MLD) představuje vzácné autosomálně recesivní onemocnění způsobené deficitem enzymu arylsulfatázy A, vedoucí k akumulaci sulfatidů a progresivnímu poškození myelinu centrálního i periferního nervového systému. Klinicky se manifestuje ve třech formách – pozdní infantilní, juvenilní a adultní. Terapeutické možnosti zahrnují alogenní transplantace kmenových buněk krvetvorby (HSCT), genovou terapii (Libmeldy) a symptomatickou léčbu. Zásadním faktorem pro úspěšnost intervence je včasná diagnostika, optimálně v presymptomatickém stadiu. V období od prosince 2022 do prosince 2024 bylo na našem oddělení vyšetřeno celkem 4 pacienti s MLD – 3 pacienti s časnou juvenilní formou a 1 pacientka s pozdní infantilní formou. Dva pacienti byli indikováni ke genové léčbě přípravkem Libmeldy v zahraničí. Dva pacienti byli posouzeni v rámci mezinárodního indikačního panelu MLD (MLD Treatment Eligibility Panel), který byl ustaven v roce 2023. V obou případech byla vzhledem k pokročilosti klinických příznaků léčba kontraindikována. Indikační semináře proběhly do dvou týdnů od stanovení diagnózy. Existence mezinárodního indikačního panelu výrazně usnadňuje obtížná rozhodnutí o kontraindikaci léčby a poskytuje rodičům ujištění o lege artis postupu. V případě indikace ke genové terapii by stanovisko mezinárodní skupiny odborníků mohlo významně zjednodušit proces vyjednávání úhrady této nákladné léčby. Prezentace shrnuje aktuální diagnostická kritéria a terapeutické přístupy k MLD s důrazem na význam mezioborové spolupráce a koordinovaného přístupu v rámci evropské referenční sítě pro vzácná neurologická onemocnění (ERN-RND).

NCL: TYPY, DIAGNOSTIKA, MOŽNOSTI LÉČBY A PREVENCE

Miriam Adamovičová ¹, Hana Vlášková ², Helena Poupětová ², Lenka Dvořáková ²,

¹ Oddělení dětské neurologie, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha

² Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu KPDPM 1.LF UK a VFN, Praha

NCL: typy, diagnostika, možnosti léčby a prevence Adamovičová M. + kolektiv 1, Vlášková H.2 Poupětová H. 2, Dvořáková L 2 1 Oddělení dětské neurologie, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha 2 Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu KPDPM 1.LF UK a VFN, Praha Úvod: NCL - neuronální ceroid lipofuscinózy patří mezi nejčastější neurodegenerativní choroby u dětí s infaustní prognózou. NCL (dnes známe již 14 typů) patří mezi střádavá lysozomální onemocnění. Hromadění odpadních látek lipidové povahy (ceroid a lipofuscin) vede k zániku buněk - postihuje zejména neurvové buňky mozku a sítnice. Žádná léčba nedokázala nemoc zastavit nebo zpomalit, bylo možné jen mírnit příznaky. Od roku 2017 je dostupná kauzální léčba pro NCL2 – jedná se o enzym, opakovaně aplikovaný intraventrikulárně. V budoucnu lze očekávat i další kauzální léky. Probíhají například klinické studie genové léčby pro NCL2, NCL5 a NCL7. Rozdělení: Podle počátku příznaků lze onemocnění dělit na formu klasickou infantilní, pozdně infantilní, juvenilní a adultní. V ČR je nejčastější pozdně infantilní forma s nástupem mezi 2-4 rokem věku. Nejčastěji se jedná o NCL2 a u rómského etnika o NCL7 (founder efekt). Příznaky: U klasické infantilní formy bývá prvním příznakem opožděný vývoj řeči, mezi 2-4 rokem života se rozvíjí epilepsie, přidává se spasticita, ataxie, myoklonus, poruchy chování, slepota a během několika let dochází k vegetativnímu stádiu a úmrtí. Diagnostika: Abnormní jsou nálezy VEP, EEG, OP, zobrazení mozku. Diagnosu potvrdí vyšetření enzymologické a genetické, které nahradilo dříve používanou biopsii kůže, která u NCL prokazovala typické útvary ("curvilinear and fingerprint profiles"). NCL jsou velmi vzácná onemocnění s rychlou progresí. Zahájení léčby ve stádiu rozvinutých příznaků nemoc zpomalí, ale osud pacientů zásadně nezmění. Několik kazuistik bude dokumentovat klinický obraz nemoci i cestu k diagnóze. Závěrem: Možnost kauzální léčby zásadně mění přístup k diagnostice. Doporučuje se testovat NCL2 u dětí, které měly mezi 2-4 rokem života neprovokovaný záchvat, pokud mají další rizikový faktor: opožděný vývoj řeči, poruchu chování, hyperaktivitu, ataxii, třes, myoklonus, fotosenzitivitu na EEG při pomalé stimulaci, abnormní VEP. Pokud má podobné příznaky dítě rómského etnika, je vhodné otestovat NCL7. K časnému zachytu NCL přispívá i zařazení příslušných genů do vyšetřovacích genetických panelů, například pro epilepsii či ataxie. U léčitelných forem bude optimální presymptomatický zachyt novorozeneckým screeningem. Prevence - Důsledné genetické poradenství v rodině. Obdobně jako u jiných závažných chorob by byl přínosem prekoncepční screening přenašečů. podpořeno výzkumným záměrem RVO - VFN64165

NAŠE SKÚSENOSTI S LIEČBOU NEURONÁLNEJ CEROIDNEJ LIPOFUSCINÓZY TYP 2 (NCL2)

Katarína Okáľová ², Eva Trúsiková ², Žofia Bystričanová ²,

² Detská fakultná nemocnica, Banská Bystrica

Neuronálna ceroidná lipofuscinóza typu 2 (NCL2) patrí do skupiny lysozomálnych ochorení. Je spôsobená mutáciou v géne CLN2 umiestnenom na chromozóme 11p15.5. Patrí k zriedkavým ochoreniam a výskyt sa odhaduje približne 0,5 na 100 000 živonarodených detí. Jedná sa o veľmi závažné dedičné neurodegeneratívne ochorenie, ktoré má typický začiatok vo veku od 2 do 4 rokov formou neprovokovaných epileptických záchvatov u dieťaťa s oneskoreným vývinom reči. Toto ochorenie má veľmi rýchlu progresiu a predvídateľný priebeh s rýchlou stratou motorických funkcií a jazykových schopností. Včasne nastupuje ataxia, extrapyramídové poruchy (myoklonus, dystónia a chorea), strata zraku, bulbárny syndrom, progresívna demencia. Smrť nastáva priemerne vo veku 8 - 12 rokov. Na stanovenie diagnózy je potrebná enzymová analýza (stanovenie zníženej aktivity enzýmu tripeptidyl peptidázy (TTP1)) a/alebo genetická analýza (potvrdenie mutácie v géne CLN2). Nedostatok alebo významne znížená aktivita lysozomálneho enzýmu tripeptidyl peptidázy (TTP1) má za následok akumuláciu nedegradovaného substrátu v organelách neurónov, gliálnych a retinálnych bunkách, čo vedie k poškodeniu buniek a okolitého tkaniva. Jedinou schválenou liečbou indikovanou pre CLN2 je cerliponáza alfa. Jedná sa o rekombinantnú formu ľudskej tripeptidylpeptidázy 1 (rhTPP1). Cerliponáza alfa je proteolytický neaktívny proenzým (zymogén), ktorý sa aktivuje v lysozóme. Enzymová substitučná liečba umožňuje deťom udržiavať motorické funkcie, reč a stabilizáciu záchvatov dlhšie v porovnaní s prirodzeným priebehom ochorenia. Prínos podávania lieku v čo najskoršom možnom štádiu ochorenia je nepochybný. Prezентujeme súbor našich liečených aj neliečených pacientov.

CESTA PACIENTA S VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM: OD PŘÍZNAKŮ K DIAGNÓZE A PERSONALIZOVANÉ LÉČBĚ.

Pavína Danhofer, Patrícia Všianská¹, Katarína Česká¹, Ondřej Havlín¹, Kateřina Slabá, Zdenka Bálintová⁵,

¹ Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno

² Pediatrická klinika LF MU a FN Brno

³ Ústav lékařské genetiky a genomiky LF MU a FN Brno

⁴ Centrum precizní medicíny FN Brno

⁵ VZP

Abstrakt není k dispozici

NERVOSVALOVÉ A GENETICKÉ HLAVOLAMY

MNOHO TVÁŘÍ CACNA1A

Katalin Štěrbová¹, Markéta Vlčková², Lucie Sedláčková³, Petra Laššuthová³,

¹ Klinika dětské neurologie, 2.LF UK a FNM, Praha

² Ústav biologie a lékařské genetiky, 2.LF UK a FNM, Praha

³ Neurogenetická laboratoř, Klinika dětské neurologie, 2.LF UK a FNM, Praha

Gen CACNA1A (lokus 19p13.13) kóduje α_1 podjednotku napěťově řízeného P/Q type Ca^{2+} kanálu (Cav2.1), konkrétně jeho pór, který ovlivňuje vstup kalciových iontů do buňky a je exprimován především v CNS. Klinický obraz, který je důsledkem patogenních variant v genu CACNA1A je velmi variabilní. Zahrnuje familiární hemiplegickou migrénu, episodickou ataxii typ 2, spinocerebellární ataxii typ 6, epilepsie a vývojové epileptické encefalopatie, dystonie, benigní paroxysmální torticollis, paroxysmální upgaze a kóma po drobném úrazu lbi. V příspěvku chceme na dvou kazuistikách upozornit na málo známý, ale závažný, klinický obraz poruchy vědomí, křečí a otoku jedné hemisféry mozku, který se u těchto pacientů může objevit po drobném úrazu lbi i bez něj nebo při horečce. Uvedeme rovněž literární přehled terapeutických doporučení.

TRANK1 GEN A PATOLOGICKÉ EPIZODY SPÁNKU

Soňa Nevšímalová ¹, Veronika Krulišová ²,

¹ Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd 1.LF UK a VFN Praha

² Ústav biologie a lékařské genetiky 1.LF UK a VFN Praha

Kleine-Levinův syndrom (KLS) je vzácné onemocnění (výskyt 1-3:1.000 000) projevující se periodicky se opakujícími dlouhodobými atakami spánku, které se v mezidobí střídají s normálním biorytmem spánku a bdění. Onemocnění se manifestuje zpravidla v pubertě, čtenější výskyt byl zjištěn u dětí s anamnézou porodního traumatu ve spojitosti s polymorfismem rs71947865 TRANK 1 genu. Sledovány 4 děti a dospívající s KLS, 3 z nich s pozitivní porodní anamnézou. U 2 dětí se první ataky spavosti o trvání řady dnů objevily již v kojeneckém či batolecím věku a byly mylně považovány za komatosní stavy nejasné etiologie. Longitudinální sledování jedné z těchto dívek ukázalo odeznění atak spavosti kolem 18. roku věku. U 3. sledované pacientky se podařila dlouhodobá monitorace patologické epizody ukazující na abnormity mikro- i makrostruktury spánku, v průběhu dalších let se kromě atak spánku objevily i poruchy kognitivních funkcí. Posledním sledovaným pacientem je 15letý chlapec s pozitivní rodinnou anamnézou. KLS, který odezněl po 15 letech trvání nemoci, byl diagnostikován i u jeho strýce. Ataky spánku o trvání nejméně 1 týdne jsou střídány přechodnou insomnií, hyperaktivitou až hypomanickým chováním s délkou 3-4 dnů a následným normálním rytmem spánku a bdění. U obou těchto pacientů byla odebrána krev na vyšetření polymorfismu TRANK 1 genu. Polymorfismus TRANK 1 genu je spojován i s výskytem bipolární poruchy a některých dalších psychiatrických onemocnění, a ukazuje tak na určitou patofysiologickou souvislost těchto stavů. Pro odeznění („burn out“) KLS zatím není vysvětlení, ve hře mohou být i epigenetické mechanismy.

NEUROPSYCHIATRICKÉ ASPEKTY NERVOSVALOVÝCH ONEMOCNĚNÍ

Lenka Juříková ¹,

¹ Klinika dětské neurologie FN Brno a LF MU

Nervosvalová onemocnění představují velmi rozsáhlou skupinu s odlišnou etiologií a patogenezí. Přítomnost neuropsychiatrických komorbidit u těchto nemocí byla sledována v celé řadě studií, přesný mechanismus, který je způsobuje, však zatím objasněn není. Nejvíce prozkoumanou diagnózou, u které jsou tyto komorbidity popisovány, je Duchennova svalová dystrofie. V poslední době se pak výzkum věnuje i kognitivním a dalším poruchám u dětí se spinální muskulární atrofií. Je to dáno zejména novými terapeutickými možnostmi, které naprosto mění fenotyp těchto pacientů a tím umožňují zkoumat event. přítomnost neuropsychiatrických komorbidit u dětí a dospělých, u kterých to v minulosti vzhledem k velmi závažnému motorickému deficitu, který často vedl i k nutnosti UPV, nebylo možné. Těmto dvěma diagnózám se bude přednáška věnovat podrobněji.

SYMPTOMATIČTÍ PACIENTI Z NOVOROZENECKÉHO SCREENINGU PRO SMA – JE POTŘEBA ZMĚNA NÁHLEDU NA JEJICH PROGNÓZU?

David Pazdírek¹, Barbora Lauerová¹, Anežka Dolanská¹, Marie Rohlenová¹, Michal Gloser¹, Jana Haberlová¹,

¹ Neuromuskulární centrum Kliniky dětské neurologie 2. Lékařské fakulty Univerzity Karlovy v Praze a Fakultní nemocnice Motol, centrum je členem European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases [ERN EURO-NMD]

Úvod: Spinální svalová atrofie (SMA) je geneticky podmíněné, autozomálně recesivní, progresivní neurodegenerativní onemocnění motoneuronů předních rohů míšních a motorických jader hlavových nervů. K postupné ztrátě neuronů dochází v různé míře podle typu onemocnění již od narození dítěte, proto je nutné, aby indikovaní pacienti s SMA dostali co nejdříve dostupnou léčbu. V České Republice jsou tři možnosti kauzální terapie, nusinersen, risdiplam a genová terapie onasemnogene abeparvovec, při kterých by mělo dojít k zastavení progresu onemocnění a stabilizaci klinického stavu pacienta. Ztracené motoneurony nelze navrátit, proto je vhodné co nejčasnější zahájení terapie, ke kterému v současné době dopomáhá již od 1.1.2024 standardní novorozenecký screening pro SMA, přičemž pilotní celorepublikový projekt NBS byl spuštěn již 1.1.2022. Při pozitivním záchytu se podle počtu kopií SMN2 genu pacienta přistupuje k zahájení příslušné terapie, cílem je její začátek ještě v presymptomatickém stádiu onemocnění, kdy by u některých jedinců měla být šance i na normální motorický vývoj. Metody: Od 1.1.2024 (zahájení standardního novorozeneckého screeningu pro SMA) byla metodou real-time PCR ze suché kapky krve detekována homozygotní delece exonu 7 SMN1 genu, varianta je přítomná u přibližně 94% pacientů s SMA. V případě pozitivního záchytu byl výsledek potvrzen pomocí metody MLPA včetně stanovení počtu kopií SMN2 genu. Podle počtu kopií SMN2 se následně po konzultaci s rodiči přistoupilo k příslušné terapii. U pacientů se dvěma kopiemi a u vybraných pacientů se třemi kopiemi SMN2 se přistupuje k přemosťovací, tzv. „bridging“ terapii, kdy je pacient před podáním genové terapie dočasně zajištěn risdiplamem či nusinersenem. U pacientů se čtyřmi kopiemi se zahajuje léčba risdiplamem či nusinersenem, pacienti nejsou ke genové terapii indikováni. Pacientům s pěti a více kopiemi není pro dobrou prognózu kauzální terapie podávána. Před podáním genové terapie proběhla screeningová hospitalizace, pacienti byli vyšetřeni specifickými fyzioterapeutickými testy (CHOP-INTEND, případně HFMSE), všichni pacienti byli zajištěni dočasnou kortikoterapií dle doporučení. Po podání genové terapie docházelo k pravidelným ambulantním vyšetřením dle domluveného schématu, a to včetně pravidelných laboratorních odběrů a fyzioterapeutického testování. U pacientů zachycených v pilotním projektu NBS od 1.1.2022 také probíhaly pravidelné ambulantní kontroly. K objektivizaci obtíží u jedné pacientky bylo využito elektromyografické vyšetření. Výsledky: Od zařazení SMA do standardního programu novorozeneckého screeningu v ČR (1.1.2024) bylo do Nervosvalového centra FN Motol referováno deset pacientů s geneticky potvrzenou vlohou pro SMA. Z těchto pacientů byl jeden s jednou kopií SMN2 genu, jedna se dvěma, čtyři se třemi, tři se čtyřmi a jeden s pěti kopiemi. Pacient s jednou kopií SMN2 rozvinul těžkou symptomatiku ihned po porodu, proto byl vyšetřen neurologem ještě před stanovením diagnózy SMA. Souběžně se u něj vyskytly i další vrozené vývojové vady, konkrétně defekt síňového a komorového septa. Vzhledem k těžkému fenotypu bylo po domluvě s rodiči přistoupeno k paliativní terapii. Pacient zemřel na respiračně-kardiální selhání v 16. dni života. Pacientce se dvěma kopiemi SMN2 a jedné pacientce se třemi kopiemi (z důvodu kontaktu s varicelovou infekcí) byla podána „bridging“ terapie risdiplamem. U všech pacientů se dvěma a třemi kopiemi SMN2 genu rodiče preferovali podání onasemnogene abeparvovec před jinými možnostmi terapie. U pacientů se čtyřmi kopiemi SMN2 genu byla v Nervosvalovém centru FN Motol zahájena terapie risdiplamem. Pacient s pěti kopiemi byl klinicky vyšetřen a bylo mu doporučeno sledování v nervosvalovém centru, nicméně rodina sledování prozatím odmítá. Z pacientů po genové terapii zachycených v pilotním projektu docházelo k očekávanému průběhu onemocnění vzhledem k počtu kopií SMN2 genu a klinickému stavu v době podání genové terapie. U jedné pacientky se přes podání GT v asymptomatickém stádiu ve věku 24 dní a tři kopie SMN2 genu rozvinula svalová slabost plně odpovídající fenotypu SMA 3a. Pacientka je nyní 1. pacientem v České Republice indikovaným ke kombinované terapii, kdy i přes podání onasemnogene abeparvovec nyní užívá pravidelně risdiplam. Progrese onemocnění u ní byla patrná jak v klinickém vyšetření, tak v laboratorních testech (přechodná elevace CK s maximální hodnotou 2,93ukat/l), v pravidelných fyzioterapeutických testech (propad o 7 bodů mezi listopadem 2024 a lednem 2025), EMG vyšetřením 7.1.2025 následně byl potvrzen mírný axonální léze odpovídající symptomatické SMA. Příčina rozvoje symptomatiky SMA není v tuto chvíli známa a je dovyšetřována. Závěr: SMA je již od roku 2017 léčitelné onemocnění. Prognóza a možnosti terapie se odvíjí zejména od počtu kopií SMN2 genu a klinického obrazu pacientů v době zahájení terapie. Doposud se očekávalo, že pokud bude kauzální terapie včas pacientům podána, mohou užou asymptomatictí pacienti (v době podání terapie) dosáhnout normálního motorického vývoje. Příklad pacientky z našeho centra ukazuje, že i asymptomatictí pacienti se 3 kopiemi SMN2 genu léčení genovou terapií mohou v poměrně brzkém věku rozvinout významnou svalovou slabost. Proto je nutné zajistit u všech těchto pacientů pečlivou dispenzarizaci a pravidelné laboratorní a fyzioterapeutické vyšetřování. V případě odchylek od očekávaného průběhu onemocnění je pak ke zvážení zahájení kombinované terapie, tzn. po podání onasemnogene abeparvovec ještě v případě progresu klinického stavu zahájit terapii risdiplamem nebo nusinersenem. Příčina rozvoje klinických známek SMA u pacientky není v tuto chvíli známa a je předmětem dalšího vyšetřování. Z našeho pohledu je nyní vhodná mírná reevaluace náhledu na prognózu u pacientů léčených genovou terapií, která by se měla vzít v potaz i během prvních rozhovorů s rodinami pacientů, kdy se projednává očekávaný průběh onemocnění. Presymptomatická léčba asymptomatických pacientů se 3 a méně kopiemi nezaručuje zcela normální motorický vývoj. Nadále se však ukazuje jednoznačný význam a důležitost novorozeneckého screeningu pro SMA, kdy při časném zahájení terapie dochází u všech pacientů k markantnímu zlepšení klinického stavu v porovnání s přirozeným průběhem nemoci, asymptomatictí pacienti v době zahájení terapie často dosahují normálního motorického vývoje.

KONGENITÁLNÍ MYASTENIE DOK7 – DVĚ KAZUISTIKY

Iva Příhodová ¹, Lenka Fajkusová ², Jiří Zeman ³,

² IHOK, Centrum molekulární biologie a genetiky, FN Brno a LF MU

³ Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

¹ Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd Univerzita Karlova v Praze, 1. lékařská fakulta a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Úvod: Kongenitální myastenické syndromy (CMS) jsou heterogenní skupinou dědičných poruch nervosvalového přenosu. Jejich rozpoznání je důležité pro možnost terapeutického ovlivnění některých typů CMS. Pacienti a metodika: Popisujeme dva pacienty s méně častou formou CMS - DOK7 myastenii, která se projevuje především proximální svalovou slabostí s variabilním vyjádřením dalších příznaků, zejména ptózy. Pacienti se sice lišili věkem začátku onemocnění (v 15 letech a v batolecím věku), ale na základě svalové biopsie byli oba sledováni pro pletencovou svalovou dystrofii. U prvního pacienta posléze k podezření na CMS vedl nález na EMG a v obou případech pak diagnózu (až v dospělém věku) potvrdila analýza genů spojených s nervosvalovými onemocněními (next generation sequencing). Oba pacienti se významně zlepšili na léčbě salbutamolem. Závěr: Klinický obraz DOK7 kongenitální myastenie může být podobný jako u pletencových svalových dystrofií. Ke stanovení diagnózy přispívá zjištění poruchy nervosvalového přenosu na EMG a zejména genetické vyšetření. Léčba může změnit kvalitu života pacienta. Podpořeno projektem Národní ústav pro neurologický výzkum (Program EXCELES, ID: LX22NPO5107); Výzkumným programem Karlovy univerzity: Cooperatio Neuroscience; Projektem Všeobecné fakultní nemocnice v Praze MZ ČR-RVO-VFN64165.

EFEKTIVNÍ STRATEGIE LÉČBY SMA: ROZHODOVÁNÍ A OČEKÁVÁNÍ (SYMPOZIUM ROCHE S.R.O.)

CO LENNOX S GASTAUTEM NEVĚDĚLI: NOVÉ POKROČILÉ MOŽNOSTI LÉČBY LGS (SYMPOZIUM UCB S.R.O.)

prim MUDr. Klára Brožová, Ph.D.

prim. MUDr. Ondřej Horák

ZÁCHVATY, ZÁCHVATY, ZÁCHVATY

CAN SURGERY REVERSE THE COURSE OF EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY?

Georgia Ramantani ¹,

¹ Head of EEG/Epileptology at University Children`s Hospital Zurich

Abstrakt není k dispozici

EPILEPTOCHIRURGIE U DĚTÍ OPEROVANÝCH DO 3 LET VĚKU: ZKUŠENOST CENTRA PRO EPILEPSIE MOTOL

Pavel Kršek¹, Matyáš Ebel¹, Martin Kudr¹, Alena Jahodová¹, Anežka Bělohávková¹, Barbora Splítková¹, Michal Tichý², Petr Libý²,

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

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

Děti s farmakorezistentní fokální epilepsií operované v prvních letech života představují velmi specifickou podskupinu kandidátů resekční chirurgie. Epileptogenní zóna u nich bývá rozsáhlá nebo multifokální, umístěná spíše mimo temporální laloky. Epilepsie má často katastrofický průběh s vysokou frekvencí záchvatů a dramatickým dopadem na psychomotorický vývoj (obraz tzv. epileptické encefalopatie). Resekční epileptochirurgie představuje nezřídka jedinou reálnou šanci na vyléčení. Nejmladší děti jsou však komplikovanými kandidáty neurochirurgických intervencí: rozsah operací je u nich většinou větší než u straších dětí a dospělých, anatomické poměry jsou rozsáhlými vývojovými či destruktivními lézemi dramaticky změněné, riziko představuje i menší objem krve a tedy větší dopad krevních ztrát. Operační řešení u nejmladších dětí je tak často z důvodů obav z komplikací odkládáno. Je však prokázáno, že každý odklad operace znamená nižší šanci pacientů na dosažení stavu bez záchvatů, možnost ukončení protizáchvatové léčby i zlepšení kognitivního vývoje. Mozková tkáň malých dětí má navíc nejvyšší plasticitu, která jim umožňuje vyrovnat se s následky i rozsáhlejších nebo komplikovaných neurochirurgických výkonů. Cílem naší práce bylo komplexně analyzovat skupinu dětí s fokální strukturální epilepsií, které podstoupily resekční či diskonekční epileptochirurgický výkon v Centru pro epilepsie Motol do tří let věku. V letech 2000-2024 bylo v této věkové kategorii provedeno celkem 75 resekčních či diskonekčních operací u 65 pacientů. Jedná se zhruba o 15% všech výkonů, v posledních letech však dochází k významnému nárůstu počtu těchto operací (v r. 2024 to bylo již 25% výkonů). Etiologicky převažovaly různé formy malformací kortikálního vývoje (MCD - 37 dětí) a tuberózní skleróza (TSC - 14 případů); dále se vyskytly cévní léze (n=5), mozkové nádory (n=5), hamartomy hypothalamu (n=2), Sturge-Weberův syndrom (n=2). Jako první operační výkon byla provedena fokální či lobární resekce (n=34), multilobární resekce (n=13), hemisferotomie (n=17) a endoskopické odstranění hamartomu hypothalamu (n=1). Z reoperací převažovalo dokončení inkompletní hemisferotomie (n=5), dále pak nově indikovaná hemisferotomie (n=2), multilobární resekce (n=2), lobární resekce (n=1). Deset operací bylo provedeno de facto z vitální indikace s ohledem na extrémně časté či život ohrožující záchvaty. Neočekávané komplikace se vyskytly u 16/75 operací (21,3%), trvalý neurologický deficit v důsledku neočekávané komplikace však mají jen 2 pacienti. Očekávaný neurologický deficit vyplývající z povahy provedeného výkonu (tj. lokalizace a rozsahu provedené resekce či diskonekce; např. zhoršení předchozí hemiparézy po hemisferotomii) byl zaznamenán po 29/75 výkonech (38,7%). 82% pacientů sledovaných 2 a více let od (posledního) výkonu je dlouhodobě bez záchvatů. Protizáchvatová léčba byla ukončena u 34 dětí (52,3%). Náš soubor ukazuje vysokou úspěšnost epileptochirurgie v nejmladší věkové kategorii dětí operovaných do 3 let věku, která je zcela srovnatelná s úspěšností operací u starších dětí. Význam časně indikované epileptochirurgie v této skupině pacientů dokládá i vysoký život zachraňujících operací z důvodu extrémně častých či život ohrožujících záchvatů. Narůstající zkušenost Centra pro epilepsie Motol vede v posledních letech k vyšší četnosti takto časně indikovaných výkonů.

SOUČASNÉ MOŽNOSTI A BUDOUCÍ PERSPEKTIVY KONZERVATIVNÍ LÉČBY EPILEPTICKÝCH ENCEFALOPATIÍ

Ondřej Horák¹,

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

Abstrakt není k dispozici

EPILEPTICKÉ ZÁCHVATY: KDY A JAK VYŠETŘIT MOZKOMÍŠNÍ MOK K POSOUZENÍ ZÁNĚTU?

Zuzana Liba ¹,

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

Úvod: Epileptické záchvaty mohou být projevem celé řady onemocnění. Velkou skupinu tvoří zánětlivá onemocnění centrální nervové soustavy (CNS). Mimo dobře známé infekční příčiny se rozrůstá skupina nově definovaných autoimunitních encefalitid, jejichž diagnostiku umožňuje již celá řada známých autoprotilátek namířených proti intracelulárním i extracelulárním neuronálním antigenům. Vzácně existují situace, kdy jsou epileptické záchvaty spojené s přesněji nedefinovanou zánětlivou aktivitou. Rozpoznání zánětlivé složky v rozvoji epilepsie může mít zásadní dopad pro terapii pacientů se záchvaty, kteří tak mohou profitovat z kombinované antiepileptické, antimikrobiální a protizánětlivé medikace. Metodika: Souhrnné edukativní sdělení bude stručně zaměřeno na 1) indikace k vyšetření mozkomíšního moku u pacientů s epilepsií s cílem posouzení zánětlivé aktivity, 2) na podmínky, za jakých je odběr vhodný provádět a 3) na současné možnosti vyšetření mozkomíšního moku s důrazem na orientování se v základních, rozšířených a aktuálních výzkumných možnostech rozpoznání (neinfekční etiologie) zánětu. Sdělení doplníme krátkými příklady z praxe. Výsledky: Pacienti s nestandardním průběhem epileptických záchvatů a vzácným epileptickými stavy mohou mít abnormální nálezy v mozkomíšním moku indikující přítomnost zánětu a mohou příznivě reagovat na aditivní protizánětlivou terapii v kombinaci s antiepileptickou léčbou. Navíc průkaz určitých protilátek, např. proti N-metyl-D-aspartát receptorům nebo myelin-oligodendrocytárnímu glykoproteinu, má přímou diagnostickou hodnotu. Závěr: Vyšetření mozkomíšního moku k posouzení zánětlivé aktivity v intrathékálním prostoru má své místo v komplexním managementu péče o pacienty s některými zvláště závažnými průběhy epilepsie.

PYRIDOXIN DEPENDENTNÍ EPILEPSIE - VÝZNAM STATIMOVÉHO GENETICKÉHO VYŠETŘENÍ

Matúš Bašovský ¹,

¹ Oddělení dětské neurologie, Fakultní Thomayerova nemocnice

Stanovení rychlé genetické diagnózy je u pyridoxin dependentní epilepsie stěžejní pro správný terapeutický postup. Pyridoxinový test může být totiž někdy neprůkazný a stanovení hladiny kyseliny pipekolové u nás zatím není dostupné . Terapeuticky se kromě vysokých dávek pyridoxinu uplatní taktéž uplatňuje dieta s omezením lysinu.

RETROSPEKTIVNÍ ZHODNOCENÍ ÚČINNOSTI CENOBAMÁTU U PEDIATRICKÉ POPULACE LÉČENÉ NA KLINICE DĚTSKÉ NEUROLOGIE FN BRNO – DATA PO 6 MĚSÍCÍCH UŽÍVÁNÍ.

Ondřej Pírek¹, Ondřej Horák¹, Hana Straková¹, Pavlína Danhofer¹,

¹ Klinika dětské neurologie, Fakultní nemocnice Brno, Česká republika

Úvod: Cenobamát (CNB) je zástupcem nové generace protizáchvatové medikace a je indikován k přídatné léčbě fokálních záchvatů se sekundární generalizací nebo bez ní u dospělých pacientů s epilepsií bez adekvátní kontroly navzdory předchozí léčbě nejméně 2 antiepileptiky. Na trhu je v ČR od roku 2021 a je užitečnou alternativou k dosud zvyklé terapii u pacientů s farmakorezistentní epilepsií. Cílem tohoto sdělení je demonstrovat výsledky dosažené užíváním CNB při jeho užívání v době 6 měsíců, a to prostřednictvím hodnocení stavu pacientů při pravidelných kontrolách po 3 a 6 měsících užívání. Metodika: Retrospektivní hodnocení pediatrických pacientů léčených v Centru pro epilepsie FN Brno během let 2023-2024. Hodnocenými parametry byla dávka, účinnost ve vztahu ke kompenzaci záchvatů a nežádoucí účinky při pravidelných kontrolách s časovým odstupem 3 a 6 měsíců po zavedení CNB do medikace. Výsledky: Cenobamát se jeví být slibným antiepileptikem nové generace nejen u dospělých, ale také u pediatrických epileptických pacientů. Výsledky výzkumů posuzujících efekt CNB u pediatrických pacientů s epilepsií vypadají příznivě ve vztahu k budoucímu schválení jeho indikace pro tyto pacienty. Dle dostupných studií byla v kohortě 21 pediatrických pacientů responder rate (snížení frekvence záchvatů alespoň o 50%) 62.5%, 19% pacientů dosáhlo seizure-free stavu (Vurughese et al., 2022). Jiná studie hodnotila 13 adolescentů ve věku 12-17 let, u nichž byla responder rate 61.54% (Elliott et al., 2022). Další studie s 16 dětskými pacienty s průměrným věkem 15.4 roku a kontrolou po 6 měsících užívání uvádí responder rate 37.5% (Makridis et al.). Výsledky získané během této studie na Klinice dětské neurologie podporují pozitivní závěry předchozích studií. Závěry: Výsledky terapie CNB v Centru pro epilepsie FN Brno poukazují na pozitivní vliv CNB na kompenzaci epilepsie ve smyslu nižší frekvence záchvatů i u dětských pacientů s ultrarefrakterní epileptickou encefalopatií, a to při dle našich dat příznivém profilu nežádoucích účinků a lékových interakcí. Vzhledem ke krátké době užívání CNB je nezbytné rozšíření kohorty sledovaných pacientů a prodloužení doby jejich sledování, především pak ve vztahu k setrvání na léčbě v dlouhodobém horizontu (retention rate).

PRAKTICKÁ AMBULANCE - TEORETICKÁ ČÁST

DŮSLEDKY ČASNÉ EXPOZICE DĚTÍ DIGITÁLNÍM MÉDIÍM V KONTEXTU POSTNATÁLNÍHO VÝVOJE MOZKU.

Hana Ošlejšková ¹, Martin Macháček ,

¹ Klinika dětské neurologie FN Brno a LF MU

² Lékařská fakulta Masarykovy univerzity

Žijeme v digitálním světě. Digitální média jsou nedílnou součástí našich životů. Zvyšují se celospolečenské obavy z negativních funkčních i strukturálních vlivů na mozek dítěte a jeho časný vývoj. Vývoj dětského mozku v postnatálním období je do velké míry předurčen geneticky, ale současně nesmírně intenzivně moderován tím, co dítě prožívá, co vnímá a učí se. Ve věku 1-6(7) let (tedy v období "zlatého postnatálního vývoje mozku dítěte") je více než opodstatněné omezení (především pasivního) screen time (ST; času stráveného před obrazovkou). Již dlouho existují pravidelně aktualizovaná doporučení "pediatrických autorit" o nutnosti limitovat konzumaci digitálních médií pomocí obrazovek u dětí. Varují před psychickými a fyzickými následky. Realitou dnešních dnů však je, že jsou málo respektována. Rádi bychom v naší přednášce informovali o rizicích a již známých negativních důsledcích „Early Intensive Screen Exposure; EISE " u malých dětí. Jsou jimi nedostatek až chybění sociálních interaktivních dovedností, negativní vliv na kognitivní vývoj, behaviorální profil, nesoustředěnost, poruchy rozvoje řeči a problematický emoční vývoj. Někdy je tento stav popisován dokonce jako "virtuální autismus či pseudoautismus". Tyto mnohdy trvalé důsledky EISE mohou být nevhodným používáním obrazovek akcelerovány ve školním věku a adolescenci. Při pasivní konzumaci médií vzniká závislost, ztráta motivace, individuality a soukromí s patologickou touhou být na sociálních sítích populární, což kromě mnoha dalších důsledků generuje i špatné rodinné vztahy a "křehkou" adolescentní populaci. Při pasivním ST na sociálních sítích jsou školáci a adolescenti vystaveni nevhodným obsahům i manipulaci. V přednášce budeme prezentovat několik vědeckých publikací a představíme jejich výsledky. Budeme zdůrazňovat kvalitní sociální komunikaci v rodině a celkovou vyváženost ST např. sporty, rodinnými aktivitami, out-door aktivitami a zájmovými kroužky a naopak budeme varovat před jednostrannou excesivní stimulací dětského mozku ST. Téma je multidimenzionální, složité a nové, proto i někdy kontroverzní. Přestože jsou žádány "evidence-based důkazy", výzkumy jsou teprve v běhu. Vzhledem k tomu, že si plně uvědomujeme nutnost digitálních dovedností a víme, že jejich absence už ve středním školním věku přináší stigmatizaci dítěte, je naší naší ambicí zachování objektivity a zdůraznění jak pozitivních tak negativních aspektů ST. Chceme motivovat rodiče a profesionály k hledání možností, jak k tomuto problému přistupovat.

PORUCHY SPÁNKU A JEJICH MANAGEMENT U NEUROLOGICKÝCH PORUCH

Pavlaína Danhofer ¹, Patrícia Všianská ¹, Katarína Česká ¹, Lenka Knedlíková ¹, Zuzana Špilárová ¹, Martina Vyhnalová ¹, Lucie Stroupková ¹, Senad Kolář ¹, Anna Barbora Kučerová ², Hana Ošlejšková ¹,

¹ Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno

² Gymnázium Brno-Řečkovice

Abstrakt není k dispozici

NOVÉ PSYCHOAKTIVNÍ LÁTKY A RIZIKA PRO DĚTI A ADOLESCENTY

Martin Kudr ¹,

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

Vedle tradičních a již dobře známých drog, jako jsou například alkohol, nikotin, kanabinoidy, stimulancia či opiáty, se v poslední době rozšířily i nové druhy drog, přičemž některé z nich jsou velmi oblíbené mezi adolescenty. Mechanismy účinku a metabolismus těchto nových přípravků jsou často málo známe, což u akutně intoxikovaných pacientů ztěžuje diferenciální diagnostiku. Dalším nebezpečím je možnost vzniku nových typů závislostí, které hrozí i u některých volně prodejných přípravků. Velmi oblíbeným se mezi adolescenty stal kratom, přírodní produkt z rostliny *Mitragyna speciosa*, obsahující směs alkaloidů s komplexním účinkem na různé druhy mozkových receptorů. Je užíván zejména pro stimulační účinky nižších dávek, při vyšších dávkách je však tlumící. Semisyntetickým kanabinoidem s delším poločasem eliminace ve srovnání s přírodními kanabinoidy je hexahydrocannabinol (HHC). Ve spojení s perorálním užitím v podobě bonbónů či tinktur vede k několik dní trvajícím poruchám vědomí. V ČR je od května 2024 nelegální. Nebezpečí mohou představovat pro děti běžně dostupné drogy na internetu či ve večerkách, a to v podobě různých druhů tzv. "mushroom bonbons", které mohou obsahovat různé alkaloidy z hub, například muscimol z muchomůrky červené. Stejně tak jsou široce dostupné nikotinové sáčky s velmi vysokým obsahem nikotinu. Zejména v USA nyní probíhá tzv. fentanylová krize. Fentanyl je extrémně silný syntetický opioid, který se používá k tlumení bolesti v onkologii a v chirurgických oborech. Je přimícháván do jiných drog a snadno dochází k předávkování, které často vede k bezvědomí a zástavě dechu. I když Evropa zatím nečelí fentanylové krizi v takovém rozsahu jako USA, je vhodné zahrnout fentanyl do diferenciálně diagnostických úvah příčin bezvědomí.

MÁ DÍTĚ MIGRÉNU NEBO TENZNÍ BOLEST HLAVY?

Jana Beranová ¹,

¹ - Centrum pro diagnostiku a léčbu bolesti hlavy u dětí, Nemocnice Jindřichův Hradec a.s.

Primární bolesti hlavy u dětí jsou velmi časté. Jsou nejčastější příčinou návštěvy ambulance dětského neurologa. Migréna u dětí se v mnohých parametrech liší od migrény u dospělých, proto mají děti také upravená diagnostická kritéria pro migrénu. Někdy je velmi obtížné získat od dětí dobrý popis svých bolestí, migréna mívá slabší intenzitu, bývá oboustranná a více se může podobat tenzním bolestem hlavy. Je velmi užitečné už v dětském věku rozlišit, zda dítě trpí migrénou nebo tenzními bolestmi hlavy, můžeme pak zvolit odlišný přístup v akutní a také preventivní terapii. Jako pomocnou metodu k rozlišení bolesti hlavy u dětí používám obrázek, ve kterém mi dítě namaluje pohled na své bolesti hlavy. Chtěla bych se s vámi podělit o mé první zkušenosti s používáním této metody a o velmi zajímavé výsledky. Zdá se, že z dětských obrázků se dá zjistit mnohem více informací, než jen o jaký typ bolesti hlavy se u dítěte jedná.

PSYCHIATRICKÉ KOMORBIDITY NEUROLOGICKÝCH ONEMOCNĚNÍ V DĚTSKÉM VĚKU: ROLE DĚTSKÉHO NEUROLOGA V JEJICH MANAGEMENTU.

Pavlína Danhofer ¹,

¹ Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno

Abstrakt není k dispozici

JAK SOUVISÍ NEUROLOGIE S OČKOVÁNÍM

Daniel Dražan ¹,

¹ DD ordinace s.r.o., Dětské oddělení Nemocnice Jindřichův Hradec

Prakticky všechna vakcínami preventabilní infekční onemocnění mají neurologické manifestace nebo komplikace. Např. purulentní meningitidy, klíšťová encefalitida, poliomyelitida, tetanus aj. jsou primárně onemocnění nervového systému. Ale i ostatní infekce, např. spalničky, parotitida, pertuse a další mohou mít závažné neurologické komplikace. Očkování je tedy i prevencí závažných neurologických onemocnění. Vakcíny mají také neurologické nežádoucí účinky, pokud k nim ale nebudeme počítat bolesti hlavy u starších dětí a adolescentů nebo neklid u kojenců, které jsou nezávažné a očekávatelné, tak jsou neurologické nežádoucí účinky po očkování vzácné. Dříve popisovaná vakcínová encefalopatie po celobuněčných pertusových vakcínách se dnes již jako diagnóza neuznává. Vzácnými nežádoucími účinky po očkování jsou brachiální neuritida, Guillain-Barré syndrom nebo encefalomyelitida. Vzhledem možnosti vyvolat očkováním horečku patří k nežádoucím účinkům i febrilní křeče. Stejně tak, jako jsou vzácné neurologické nežádoucí účinky, vzácné by měly být i kontraindikace. Děti závažně neurologicky nemocné mají zvýšené riziko komplikací infekčních onemocnění, především respiračních, a měly by být řádně očkovány. Přechodnou kontraindikací vakcín obsahujících pertusové antigeny je progresivní neurologické onemocnění, ale pouze do objasnění a stabilizace stavu.

POKROKY V LÉČBĚ NEURODEGENERATIVNÍCH ONEMOCNĚNÍ (SYMPOZIUM BIOGEN (CZECH REPUBLIC) S.R.O.)

OD DAT K PRAXI - NUSINERSEN U DĚTÍ

Ondřej Havlín ¹,

¹ Neuromuskulární centrum - Klinika dětské neurologie FN Brno

Abstrakt není k dispozici

FRIEDREICHOVA ATAXIE-POKROKY VÝZKUMU I LÉČBY

Alena Zumrová ¹,

¹ Centrum hereditárních ataxií FN Motol, Praha

Abstrakt není k dispozici

DIFERENCIÁLNÍ DIAGNOSTIKA ATAXIÍ V DĚTSKÉM VĚKU

KAZUISTIKY, VÁRIA

ZÁCHVATOVÉ BENIGNÍ PORUCHY HYBNOSTI U KOJENCŮ A BATOLAT

Lydie Koumarová ¹, Petr Matek ², Iva Příhodová ³,

¹ Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

² Ambulance dětské neurologie, Spirála s.r.o, Jablonec nad Nisou

³ Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Záchvatové benigní poruchy hybnosti jsou skupinou poruch se začátkem v prvních měsících až letech života a spontánně mizí bez následků. Jsou heterogenní skupinou a zahrnují entity jako: jitteriness, benigní spánkový myoklonus, spasmus nutans, shuddering attacks, benigní paroxysmální torticollis, benigní paroxysmální tonická deviace pohledu nahoru. Jsou charakterizovány příznivou prognózou a nepřítomností souvisejících neurologických projevů. Na základě našich praktických zkušeností, dokumentovaných videoukázkami, a přehledu literatury shrnujeme současné poznatky v této oblasti a pozornost věnujeme hlavně rozpoznání a zvládání těchto pohybových poruch.

PARAMYOTONIA CONGENITA A INÉ MEMBRÁNOVÉ MYOPATIE DETSKÉHO VEKU

Pavol Dvoran ¹, Stanislava Suroviaková ¹, Katarína Švihrová ¹, Peter Bánovčin ¹, Miloš Jeseňák ¹,

¹ Klinika detí a dorastu, Jesseniova lekárska fakulta v Martine, Univerzita Komenského v Bratislave, Univerzitná nemocnica Martin

Membránové myopatie sú zriedkavé dedičné svalové ochorenia spôsobené mutáciami v génoch, ktoré kódujú iónové kanály v membráne svalových buniek. Predstavujú špecifickú skupinu tzv. kanálopatíí, ovplyvňujúcich funkciu svalových vlákien a spôsobujúcich rôzne svalové poruchy. Medzi hlavných predstaviteľov tejto skupiny patria periodické paralýzy a myotónie. Paramyotonia congenita je autozómovo dominantne dedičné ochorenie zo skupiny nondystrofických myotónií. Vo väčšine prípadov je spôsobená mutáciou v SCN4A géne na chromozóme 17q23-3, len ojedinele v géne CLCN1, vedúca k poruche funkcie sodíkového kanálu. Charakterizuje ju myotónia zhoršujúca sa opakovaním svalovej aktivity (paradoxná myotónia). Ochorenie sa väčšinou prejavuje v prvej dekáde života slabosťou rúk, tváre a šije s relatívnym ušetrením dolných končatín, vzácnejšie sa u pacientov vyskytuje epizodická slabosť vo forme periodickej paralýzy. Častým spúšťačom myotonických symptómov je chlad. V diagnostike sa uplatňuje elektromografia, definitívnu diagnózu potvrdí molekulárno-genetické stanovenie mutácie príčinného génu. V liečbe sa uplatňujú jednak režimové opatrenia (vyvarovať sa chladnému prostrediu, provokujúcim manévrom), svalovú excitabilitu a stabilitu membrány je možné ovplyvniť tiež farmakologicky (mexiletín, fenytoín). Pri vhodne zvolenej liečbe je prognóza pacientov dobrá a ochorenie len minimálne ovplyvňuje kvalitu života. Cieľom nášho posterového príspevku je odprezentovať prípad rodiny žijúcej v našom regióne, v ktorej sa uvedená mutácia vyskytuje. Starší rodinní príslušníci, dnes už dospelí pacienti, pôvodne neprikladali svojim príznakom veľký význam, napriek ich pomerne vysokej frekvencii. Mladší pacienti, pri pravidelnom sledovaní a liečbe dokážu existovať bez výraznejších obmedzení. Priebeh ochorenia u našich pacientov nasvedčuje, že hoci je ochorenie zriedkavé, môže byť čiastočne invalidizujúce. Jeho charakteristické príznaky však dokážu správne upriamiť pozornosť vyšetrujúceho.

NEJASNÉ NERVOSVALOVÉ ONEMOCNĚNÍ U DOSPÍVAJÍCÍHO CHLAPCE: DIAGNOSTICKÁ VÝZVA

Michal Gloser¹,

¹ Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol

Prezentujeme případ 16letého chlapce s postupně progredujícím nervosvalovým onemocněním. Pacient pochází z nekomplikované gravidity a perinatálního období, v osobní ani rodinné anamnéze nejsou přítomny rizikové faktory či podobná onemocnění. Již v roce 2018 byla u chlapce náhodně zachycena elevace svalových enzymů, k navrhovanému dovyšetření však nedošlo. Obtíže trvají přibližně čtyři roky, tj. přelom 2020/2021, postupně docházelo k výraznému omezení chůze, aktuálně i intermitentní pády. Dále si pacient stěžuje na slabost horních končetin, konkrétně nemožnost zvednout ruce nad horizontálu. Chlapec cítí významnou postupně narůstající únavu. Chlapec byl intenzivně více jak rok vyšetřován v místě bydliště včetně genetických testů, konkrétně nervosvalového panelu v Brně. Pro progredující významný myopatický syndrom byl chlapec subakutně odeslán k hospitalizaci na naše pracoviště. Při přijetí v objektivním neurologickém nálezu bylo patrné oslabení mimických svalů bilat., oslabení svalů pletence zejména horních končetin, myopatický šplh, ale schopnost samostatné chůze byla zachovalá. Klinicky chlapec plně splňuje kritéria facioskapulohumerální svalové dystrofie (FSHD). Genetické vyšetření aktuálně probíhá. FSHD je druhou nejčastější svalovou dystrofií v dospělém věku. Má velmi specifický a od ostatních svalových dystrofií se odlišující fenotyp. V dětském věku se první příznaky typicky projevují v druhé dekádě věku postupně narůstající slabostí v oblasti pletence HK - obraz scapulae alatae, omezení/nemožnost elevace horních končetin nad horizontálu, oslabení mimických svalů (např. nemožnost zapískat). Onemocnění je progresivní, prozatím bez možnosti kauzální léčby, až třetina pacientů ztrácí schopnost samostatné chůze. Dědičnost FSHD1 je autozomálně dominantní, v rodinách typicky bývá postižení více členů, avšak tíže obtíží je mezi členy jedné rodiny variabilní. Geneticky rozlišujeme dva typy FSHD. Typ 1 je způsobený delecí repetitivních sekvencí D4Z4 na chromozomu 4. Počet D4Z4 repetice u standardních alel je 11 až 100, zatímco u pacientů s FSHD1 je počet repetice 1 až 10. Typ 2 je způsobený patogenními variantami v genu SMCHD1, DNMT3B nebo LRIF1 a zároveň musí být přítomna varianta 4qA chromozomu 4 s podprůměrným počtem repetice D4Z4. Dědičnost FSHD2 je digenní. Případ zde prezentujeme z důvodu nutnosti na diagnózu facioskapulohumerální svalové dystrofie (FSHD) cíleně myslet, neboť standardní genetické testy včetně exom vyšetření tuto diagnózu nejsou schopny potvrdit.

„CHYTRÉ HODINKY“ JAKO DIGITÁLNÍ BIOMARKER MOTORICKÝCH FUNKCÍ U PACIENTŮ S DUCHENNOVOU SVALOVOU DYSTROFIÍ: KLINICKÉ HODNOCENÍ PARAMETRU SV95C - VÝSLEDKY STUDIÍ ACTILIÈGE-NEXT A EMBARK.

Anežka Dolanská¹, Markéta Kumhera¹, Jana Haberlová¹, Laurent Servais²,

¹ Nervosvalové centrum Kliniky dětské neurologie 2.LF a FN Motol

² Centre de Référence Liégeois des Maladies Neuromusculaires, Centre Hospitalier Régional de la Citadelle, Liège, Belgique

Úvod: Duchennova svalová dystrofie (DMD) je dědičné onemocnění vázané na X chromozom charakterizované závažnou progresivní svalovou slabostí, která vede k postupné ztrátě motorických funkcí. Analýza pohybu představuje zásadní aspekt pro hlubší pochopení progresu onemocnění a hodnocení účinnosti terapie včetně vývoje a testování nových léčiv. Tradiční způsoby hodnocení motorických funkcí pomocí fyzioterapeutických testů (např. NSAA..) mají, ač jsou široce akceptovány, několik nevýhod vč. jisté subjektivity hodnocení a řady faktorů negativně ovlivňujících aktuální výkon pacienta (např. únava..). Nositelný senzor pohybu ActiMyo/Syde („chytré hodinky“) byl vyvinut k exaktnímu hodnocení motorických funkcí během každodenního života v prostředí mimo zdravotnické zařízení. Parametr SV95C (stride velocity 95th centile), měřený pomocí těchto senzorů, představuje rychlost 5 % nejrychlejších kroků, které nositel vykonal během záznamového období a reprezentuje tak objektivně jeho maximální výkon. Jedná se o první digitální primární endpoint schválený Evropskou lékovou agenturou (EMA) pro klinické studie u pacientů s dg. DMD starších 4 let. Od jejího schválení byla tato technologie použita v klinických studiích ActiLiège-Next a EMBARK, které potvrdily její spolehlivost a senzitivitu. Koncept tohoto biomarkeru je v současnosti testován i u dalších neuromuskulárních onemocnění (např. FSHD, DM1, CMT..). Metodika: Studie ActiLiège-Next je longitudinální multicentrická studie zaměřená na validaci parametru SV95C u chodících pacientů s DMD ve věku 2-15 let. Cílem studie je shromáždit tříletá data pro bližší porozumění parametru SV95C, pro případnou kvalifikaci FDA a zhodnotit proveditelnost a citlivost tohoto ukazatele u pacientů mladších 4 let. Pacienti a zdravé kontroly nosí zařízení Syde v daných časových periodách - na začátku studie 3-12 měsíců nepřetržitě, poté 1 měsíc každé 3 měsíce. Pohyb je analyzován pomocí sestavy gyroskopů, akcelerometrů a magnetometrů, je využívána magneto-inerciální technologie. Parametr SV95C je korelován s klasickými fyzioterapeutickými testy hodnotícími aktuální výkon pacienta: North Star Ambulatory Assessment (NSAA), šestiminutový test chůzí (6MWT), test výstupu čtyř schodů (4SC) a test časového vstávání ze země (TRF). Studie EMBARK, mezinárodní randomizovaná placebem kontrolovaná studie, zkoumala účinnost genové terapie delandistrogen moxeparvovec (přípravek Elevidis) a její vliv na parametr SV95C jakožto sekundárního endpointu u pacientů s dg. DMD ve věku 4-8 let. Senzory byly nošeny po dobu 3 týdnů před návštěvami kliniky ve 12., 24., 36. a 52. týdnu studie. Výsledky: Studie ActiLiège-Next dokázala dobrou compliance s nošením senzorů a to i ve skupině pacientů mladších 4 let věku, kde více než 95 % pacientů poskytlo alespoň 50 hodin záznamu. Parametr SV95C vykázal vynikající spolehlivost s korelačním koeficientem ICC2K > 0,9, což dokazuje vysokou přesnost měření. Byla potvrzena dobrá korelace parametru SV95C s klasickými fyzioterapeutickými testy, kdy Spearmanův korelační koeficient činil >0,7 pro všechna měření kromě 6MWT (pravděpodobný vliv jiných faktorů, např. nedostatek motivace při délce trvání testu). Byly pozorovány statisticky významné rozdíly hodnot mezi pacienty s dg. DMD a zdravými kontrolami ve všech věkových kategoriích, přičemž parametr SV95C vykázal významné zhoršení u pacientů ve věku 8-14 let, což odráží progresi onemocnění. Data také ukázala, že SV95C vykazuje větší citlivost na změny motorických funkcí u pacientů s dg. DMD než tradiční testy. Studie EMBARK potvrdila příznivý účinek terapie látkou delandistrogen moxeparvovec na motorické funkce, přičemž SV95C byl citlivý na změny a ukázal se jako účinný v měření efektu terapie. Závěr: Parametr SV95C je vysoce spolehlivý a citlivý digitální endpoint, který může sloužit jako objektivní nástroj pro hodnocení motorických funkcí u pacientů s dg. DMD. Díky možnosti kontinuálního měření motorických funkcí v běžném životě, bez vlivu aktuálních faktorů jako únava nebo motivace, se ukázal jako vynikající alternativa k tradičním klinickým testům. Data ze studií ActiLiège-Next a EMBARK potvrzují jeho schopnost monitorovat průběh onemocnění a účinnost léčby.

PRAKTICKÉ ZKUŠENOSTI Z NEUROLOGIE NEJEN PRO SESTRY

EASYMRI - MAGNETICKÁ REZONANCE BEZE STRACHU, CELKOVÉ ANESTEZIE ČI POHYBOVÝCH ARTEFAKTŮ

Marie Bartoníčková ¹, Bruno Jurášek ², Martin Kynčl ²,

¹ Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol

² Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a FN Motol

ÚVOD Magnetická rezonance (MR) je jedním z rutinně využívaných diagnostických nástrojů nejen v oboru dětské neurologie. Její velké výhody jsou, vedle stále rostoucí kvality snímků, bezbolestnost a absence radiačního záření. Hlavní nevýhodou z pohledu pacienta je délka trvání vyšetření, která se prodlužuje se zvyšujícími se nároky na kvalitu výsledných snímků, z pohledu hodnotících lékařů pak hlavně vysoká citlivost na pohybové artefakty. Toto často vede k nutnosti provedení vyšetření v celkové anestezii, zejména u dětí. Ve FN Motol vznikla v roce 2021 ve spolupráci Kliniky dětské neurologie, Kliniky zobrazovacích metod a 2. lékařské fakulty UK organizovaná skupina studentů*tek medicíny a lékařů*ek obou klinik s názvem easyMRI. Za cíl jsme si kladli zlepšení kvality snímků magnetické rezonance a též snížení věkové hranice pacientů, kteří zvládnou MR vyšetření podstoupit bez celkové anestezie. Zpočátku byl tento doprovodný program nabízen pouze pacientům vyšetřovaným v epileptochirurgickém programu, kde jsou protokoly vyšetření magnetickou rezonancí (zejména protokol 4. generace – EPI4) velice technicky náročné a délka vyšetření se blíží 90 minutám rozděleným do dvou sezení. Postupně se snažíme rozšířit možnost využití easyMRI asistence nejen mezi ostatní pacienty Kliniky dětské neurologie, ale také mezi pacienty jiných klinik. Současně monitorujeme reálný vliv těchto praktik na kvalitu vyšetření a snižování věku pacientů, u kterých není nutné vyšetřovat v celkové anestezii. METODIKA Ošetřující lékaři indikující vyšetření magnetickou rezonancí uváží, zda je šance na provedení vyšetření bez celkové anestezie a poté kontaktují koordinátory easyMRI skupiny. Koordinátoři přidělí pacientovi doprovod některého ze členů easyMRI týmu – studenta nebo studentku 2. LF, kteří rodinu kontaktují před vyšetřením a osobně či telefonicky pacienty a jejich rodiče edukují. Studenti se snaží v dítěti vzbudit pocit důvěry a bezpečí pomocí hry, cíleně vytvořených videí a mimo jiné také stavebnicemi Lega magnetické rezonance, které obdržela nemocnice Motol v rámci daru pro podporu takových edukací. Pacienti, kteří jsou od roku 2021 vyšetřováni zavedeným protokolem EPI4 jsou evidováni v databázi. Inkluzním kritériem je dětský pacient, neurologicky nemocný, který podstoupil vyšetření magnetickou rezonancí pomocí velmi detailních protokolů určených pro odhalení fokální kortikální dysplazie jako možné příčiny jejich obtíží. Všem pacientům z této skupiny byla nabídnuta možnost doprovodu člena easyMRI týmu. Část pacientů byla vyšetřena s doprovodem, část doprovod odmítla či nebyla možnost přidělení doprovodu z provozních důvodů. Posuzovaným parametrem při zpracovávání dat je kvalita výstupu vyšetření – tedy zejména přítomnost pohybových artefaktů na snímkové MR dokumentaci jednotlivých sekvencí protokolu. Sestavujeme 3 skupiny pacientů - 1. vyšetření bez celkové anestezie s easyMRI doprovodem, 2. vyšetření bez celkové anestezie bez easyMRI doprovodu, 3. vyšetření v celkové anestezii. Dále porovnáváme výsledky v jednotlivých věkových skupinách. Studenti doprovázející pacienty vyplňují výstupní formulář obsahující jejich hodnocení proběhlého vyšetření, spolupráce s pacientem. ZÁVĚR Nejvyšší kvalita snímků zůstává při vyšetření provedeném v celkové anestezii. Při porovnávání kohorty bez celkové anestezie je ve skupině pacientů s doprovodem věkový průměr výrazně nižší a kvalita snímků je ve většině případů stále dostatečná k velmi detailní interpretaci. Nejmladšímu pacientovi, vyšetřenému bez celkové anestezie s doprovodem, bylo v době vyšetření 3,5 let. Díky souhrnným datům zjišťujeme, které sekvence jsou k pohybovým artefaktům více náchylné. Můžeme tedy upravit pořadí sekvencí v protokolu a zařadit náročnější sekvence na začátek vyšetření, kdy lze předpokládat nejlepší soustředění dětského pacienta. Hodnocení členy easyMRI se ve většině případů shoduje s objektivním hodnocením kvality snímků.

GENOVÁ LÉČBA SMA Z POHLEDU SESTRY V PRAXI

Veronika Dešková ¹,

¹ Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN v Motol

Abstrakt není k dispozici

APLIKACE MEDIKACE V PRŮBĚHU EEG VYŠETŘENÍ

Anežka Voldřichová¹, Katalin Štěrbová¹,

¹ Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol

EEG je jedno z nejčastějších vyšetření v dětské neurologii, slouží především k diagnostice epileptických záchvatů. Vzácným požadavkem je aplikace medikace v průběhu vyšetření EEG (video EEG). Na kazuistikách chceme demonstrovat okamžitý vliv aplikace nitrožilního midazolamu a pyridoxinu.

NEUROCHIRURGIE U DĚTÍ

KRANIOSYNOSTÓZY- KDY A PROČ INDIKOVAT K OPERACI?

Radim Lipina¹,

¹ Neurochirurgická klinika LF OU, FN Ostrava

Kraniosynostózy jsou onemocnění, způsobené předčasným uzávěrem jednoho nebo více lebečních švů se sekundárními změnami tvaru a objemu lebky. Tvoří heterogenní skupinu onemocnění s multifaktoriální etiologií, incidence je udávána okolo 1/2500 živě narozených dětí. Kraniosynostózy dělíme na jednoduché a komplexní. Jednoduchá kraniosynostóza znamená předčasný uzávěr jednoho nebo více lebečních švů u dětí, které jsou jinak zdravé. Etiologii neznáme. Kraniosynostózy, které se vyskytují jako součást geneticky podmíněných kraniofaciálních syndromů, se označují jako komplexní kraniosynostózy. Předčasným srůstem lebečního švu či více švů přestává lebka růst ve směru kolmém na postižený šev a svůj růst kompenzuje ve směru rovnoběžném s obliterovaným švem. Vznikají tak deformace lebky typické pro jednotlivé typy kraniosynostóz. Protože mozek v prvních dvou letech života třikrát zvětší svůj objem, předčasný uzávěr švů tedy brání přirozené expanzi mozku během prvních let života. Vliv na vývoj mozku je však, zejména u jednoduchých kraniosynostóz, nejasný. Diagnostika kraniosynostóz je založena především na klinickém vyšetření. To, společně s kefalometrickým vyšetřením, případně vyšetřením kranio-metrickým skenem, postačuje pro diagnostiku jednoduchých kraniosynostóz. Indikaci CT se u těchto případů pokud možno vyhýbáme, pro negativní účinky ionizujícího záření na vyvíjející se mozek. V případě komplexních synostóz a při nejasných případech, indikujeme CT vyšetření, často i MR k vyloučení dalších intrakraniálních abnormalit. Samozřejmostí je v těchto případech genetické vyšetření. Chirurgická korekce kraniosynostóz prošla dlouhým vývojem. Původně prováděné "strip" kraniektomie v průběhu postiženého švu mají nepředvídatelný další průběh a bez následné léčby přinášejí pouze neúplnou korekci, proto byly již téměř opuštěny. Operace dnes může být prováděna buď tzv. remodelační technikou, která spočívá v korekci deformity a kompletní remodelaci kalvy. Vzhledem k maximálnímu růstu lebky v prvním roce života by měla být chirurgická korekce provedena do prvního roku věku. Další možností jsou pak miniinvasivní metody, které využívají remodelační schopnosti rostoucí lebky v kojeneckém věku. Mezi tyto patří strip kraniotomie v kombinaci s aplikací pružiny mezi resekovaný šev- tato se však v ČR neprovádí. Další možnosti jsou pak endoskopické resekce švů, více či méně rozsáhlé. Výhodou je jednoznačně menší invazivita výkonu pro kojence, nutností je ovšem následné nošení kranialní remodelační ortézy po dobu několika měsíců- podle typu synostózy a rozsahu endoskopické resekce. Operace jsou indikovány do věku šesti, maximálně osmi měsíců.

STRATEGIE CHIRURGICKÉ LÉČBY NEJČASTĚJŠÍ KRANIOSYNOSTÓZY

Jakub Tábořský ¹, Jana Tábořská ¹, Miroslav Vaculík ¹, Klára Maratová ², Aneta Kodytková ², Hana Kosek ², Vladimír Beneš ¹, Petr Libý ¹,

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

² Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol

Sagitální synostóza je nejčastější formou izolované kraniosynostózy, která vede k charakteristické deformitě lebky. Chirurgická korekce je nezbytná pro dosažení optimálního estetického i funkčního výsledku. V průběhu let se vyvinuly různé operační techniky, z nichž každá má své specifické indikace, benefity i limitace. V současnosti neexistuje univerzální metoda vhodná pro všechny pacienty, a proto je volba operačního postupu individuální. Chirurgická léčba zahrnuje dvě hlavní strategie: endoskopickou a otevřenou techniku. Endoskopická operace je minimálně invazivní a je indikována u kojenců do 6 měsíců věku. Výhodou této metody je kratší doba hospitalizace, nižší krevní ztráty a rychlejší rekonvalescence, avšak vyžaduje pooperační terapii kraniální ortézou. Otevřený chirurgický výkon umožňuje komplexní rekonstrukci lebky, ale je spojen s delší dobou rekonvalescence a vyšším rizikem komplikací. Na základě naší zkušenosti ve Fakultní nemocnici v Motole jsme od zavedení endoskopické techniky v roce 2017 zaznamenali výrazný posun směrem k miniinvazivnímu přístupu, který je nyní preferovanou metodou pro včasné diagnostikované pacienty. Otevřené operace jsou indikovány především u syndromových forem kraniosynostózy nebo u pozdě diagnostikovaných případů. Neustále pracujeme na zdokonalování chirurgických technik, s cílem zvýšení miniinvazivity a zlepšení dlouhodobých estetických a funkčních výsledků. Tato přednáška představí principy výběru vhodné operační techniky pro léčbu sagitální synostózy, porovná výsledky jednotlivých metod a nastíní nejnovější trendy v chirurgické terapii kraniosynostóz.

VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY CNS

Karel Zadrobílek ¹,

¹ Neurochirurgická klinika FN Hradec Králové

Vrozené vývojové vady CNS jsou závažnou problematikou s ohledem na možný přetrvávající neurologický deficit a náročnost léčby. V managementu léčby je důležité nastavení timingu operace s ohledem na zralost organismu, možnosti monitoringu a současně riziko infekce u otevřených vad a přetrvávajícího deficitu. Vývojové vady mozku mohou být asociovány s hydrocefalem, či poruchami vývoje lebky. Role neurochirurga je v managementu těchto přidružených onemocnění, případně řešení následných komplikací VVV (epilepsie). U vývojových vad páteře a míchy jde hlavně o prevenci rozvoje infekce u otevřených vad a prevenci rozvoje či zhoršení neurodeficitu v rámci "tetheringu" - ukotvení míchy. V případě rozsáhlejších defektů skeletu páteře přichází v úvahu i stabilizační operace s instrumentací. U operací rozštěpových vad páteře a míchy je důležitá spolupráce s neurologem - elektrofyziologem. Nemalou roli hraje i kosmetický deficit u vad spojeným s defektem kožního krytu (rozštěpové vady, aplasia cutis), často řešíme ve spolupráci s plastickými chirurgy. Nezbytnou součástí léčby je spolupráce s neurologem a fyzioterapeutem. U všech operovaných vad je důležité trvalé další sledování, pro možné zhoršení v souvislosti s růstem, či přirozeným vývojem. Rizika dalšího horšení se u vrozených vad snižuje až s dokončením růstu, ale není nikdy zcela vyloučeno.

LÉČBA HYDROCEFALU U DĚTÍ

David Krahulík¹,

¹ Neurochirurgická klinika LF a UP Olomouc

Hydrocefalus je klasicky považován za selhání homeostázy mozkomíšního moku (CSF), které vede k aktivní expanzi mozkových komor. Kojenci s hydrocefalem se mohou projevovat progresivním zvětšením obvodu hlavy, zatímco starší děti často vykazují známky a příznaky zvýšeného intrakraniálního tlaku. Vrozený hydrocefalus je přítomen při narození nebo blízko něj a některé případy byly spojeny s genovými mutacemi, které narušují morfogenezi mozku a mění biomechaniku rozhraní CSF-mozek. Získaný hydrocefalus se může vyvinout kdykoli po narození, je často způsoben infekcí centrálního nervového systému nebo krvácením a byl spojován s bloádou cest CSF a dysregulací sekrece a clearance CSF závislou na zánětu. Léčba hydrocefalu zahrnuje především chirurgický shunting CSF nebo endoskopickou třetí ventrikulostomii s nebo bez kauterizace choroidálního plexu. Léčba hydrocefalu plodu in utero je možná chirurgickým uzávěrem souvisejících defektů neurální trubice. Dlouhodobé výsledky u dětí s hydrocefalem se značně liší a závisí na vnitřních (genetických) a vnějších faktorech. Pokroky v genomice, zobrazování mozku a dalších technologiích začínají zpřesňovat definici hydrocefalu, zvyšují přesnost prognózy a identifikují nechirurgické léčebné strategie.

DOPORUČENÝ POSTUP PRO MULTIDISCIPLINÁRNÍ PÉČI O PACIENTY S POSTHEMORAGICKOU VENTRIKULÁRNÍ DILATACÍ

Kryštof Tabery¹, Petr Skalický²,

¹ Novorozenecké oddělení s JIRP Perinatologického centra Gynekologicko-porodnické kliniky 2. LF UK a FN Motol

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

Úvod Tento doporučený postup má za cíl stanovit základní rámec multidisciplinární péče o novorozence s intraventrikulárním krvácením (IVH) napříč perinatologickými centry v ČR ve spolupráci s neurochirurgickými pracovišti, který byl schválen ČNeoS a ČNCHS ČLS JEP. Zpřísnění kritérií pro intervenci vychází z randomizované studie ELVIS, která prokázala lepší psychomotorické výsledky ve dvou letech ve skupině, kde zahajovali lumbální punkci při Ventrikulárním indexu nad 97. percentil a šířky frontálního rohu nad 97. percentil + 2mm. Konečným cílem tohoto doporučení je dlouhodobé sledování dětí s IVH pod kuratelou dětské neurochirurgie a zlepšení výsledků neonatologické a neurochirurgické péče. Metody Pacientům s prematuritou bude prováděn screening intraventrikulárního krvácení se stanovením závažnosti krvácení dle definované klasifikace. Pacienti budou dále rozděleni do skupin upravující následný postup dle rizikovitosti rozvoje a průběhu posthemoragické ventrikulární dilatace. Intervence budou vycházet z výsledků randomizované studie ELVIS. Časná intervence je indikována při nárůstu ventrikulárního indexu nad 97. percentil a zároveň šířky frontálního rohu nad 97. percentil + 2mm. Rozměry vycházejí z nejnovějších evropských percentilů. Při zachytu proběhne diskuse s neurochirurgickým pracovištěm, zhodnocení dynamiky a charakteru dilatace, rozlišení kontraindikace k lumbální punkci. Následná intervence dle pracoviště a literárních dat bude spočívat v provedení lumbální punkce či na některých pracovištích primárním zavedením Ommaya rezervoáru či jiného systému (např. ventrikulosubgaleální drenáž). Striktní kritéria budou použita k drenáži likvoru a zajištění ventrikulárního indexu a šířky frontálních rohů v mezích do indikačních kritérií. Při trvajícím potřebě drenáže po 28 dnech a splnění indikačních kritérií budou tito pacienti konvertováni k trvalé terapii v podobě ventrikuloperitoneálního zkratu. V současné době neexistují dostatečné důkazy, které by prokázaly výhodu jednoho zkratového systému oproti jinému při léčbě dětského hydrocefalu a možností léčby jsou programovatelné i neprogramovatelné systémy. Jednotlivá NCH pracoviště tedy budou vycházet z místních zvyklostí a dostupnosti drenážních systémů. Přičemž s ohledem na studii BASICS budou preferenčně využívány systémy s antibiotikem impregnovanými katétry. Všichni pacienti s PHVD budou zařazeni do registru, přičemž dle posthemoragické dilatace s ohledem na dělení do rizikové a nerizikové skupiny budou pacienti prospektivně sledováni včetně zobrazovacích vyšetření (USG pro nerizikové, MRI v 6 měsících pro rizikové skupiny), dotazníkových studií před zahájením školní docházky. Pacienti z rizikové skupiny, kteří jsou již indikováni do Center komplexní péče perinatologických center, budou sledováni dle místních zavedených postupů (v rámci péče ve FN Motol proběhne neuropsychologické vyšetření u rizikové skupiny pomocí škály Bayleyové v 2 letech věku). Závěr V rámci příspěvku seznámíme účastníky sjezdu s doporučeným postupem, literaturou dle které byl postup zpracován a taktéž očekávanými výstupy v rámci prospektivního sběru dat, přičemž konečným cílem bude zlepšení neurochirurgické a neonatologické péče o tuto skupinu pacientů.

ÚSKALÍ DIAGNOSTIKY A NÁSLEDNÉ LÉČBY TUMORŮ ZADNÍ JÁMY LEBNÍ U DĚTSKÉHO PACIENTA

Andrej Mrlan¹, Zdeněk Pavelka²,

¹ Oddělení dětské neurochirurgie, Neurochirurgická klinika FN Brno, LF MU

² Klinika dětské onkologie, LF MU, FN Brno

Úvod: Tumory zadní jámy lební představují přibližně 50–60 % všech intrakraniálních nádorů dětského věku, přičemž mezi nejčastější patří meduloblastomy (30–40 %), pilocytární astrocytomy (15–25 %) a ependymomy (10 %). Přes výrazné pokroky v zobrazovacích technikách zůstává včasná a přesná diagnostika těchto lézí náročná, což může vést k pozdnímu zahájení léčby s následným zvýšením morbidit a mortalit. Hlavními důvody jsou nespecifické klinické projevy, diagnostické omyly a někdy i omezená dostupnost specializovaných vyšetření. Cílem tohoto přehledu je analyzovat klíčové překážky v diagnostickém procesu a navrhnout strategie pro jejich překonání na základě současných poznatků z ČR i zahraničí. Hlavní diagnostické výzvy: 1. Klinická symptomatologie a její interpretace: Příznaky TZJL jsou často nenápadné a překrývají se s běžnými pediatrickými stavy. Nejčastější projevy zahrnují: Bolesti hlavy (často ranní, progresivní, nereagující na běžná analgetika). Zvracení (obvykle bez nauzey, může být mylně připisováno gastroenteritidě). Ataxie a poruchy koordinace (interpretované jako motorická neobratnost). Hydrocefalus (u kojenců makrocefalie, u starších dětí papiledém). Studie ukazují, že průměrná doba od prvních příznaků ke stanovení diagnózy činí 2–3 měsíce, přičemž až 30 % pacientů je nejprve nesprávně léčeno pro migrénu, psychogenní poruchy nebo zánětlivá onemocnění. 2. Omezení zobrazovacích metod CT vyšetření – často první volba při akutních příznacích, ale má nízkou senzitivitu pro malé léze a například difúzní infiltrace kmene. Navíc zbytečně vystavuje dítě ionizujícímu záření. Magnetická rezonance (MRI) – gold standard, ale její dostupnost je limitovaná, zejména v regionech. U malých dětí je navíc často nutná sedace nebo anestezie. Ultrazvuk u kojenců – užitečný screeningový nástroj při otevřených fontanelách, ale neumožňuje detailní posouzení zadní jámy. 3. Variabilita biologického chování nádorů Meduloblastomy, které patří mezi nejagresivnější TZJL, vykazují výraznou heterogenitu na molekulární úrovni. Například: WNT-activated subtyp – dobrá prognóza, možnost redukované léčby SHH-activated, TP53-mutovaný – špatná odpověď na terapii Group 3/4 s MYC amplifikací – vysoké riziko metastáz Bez molekulárního profilování hrozí pod - nebo nadléčení. V České republice je kladen důraz na včasné odeslání na specializovaná pracoviště při varovných příznacích, dále na rutinní využití MRI s kontrastem u suspektních případů. Prosazují se i pokročilé MRI techniky (DWI, perfúze, spektroskopie) pro lepší diferenciaci lézí. Důležitý a v mnoha centrech úspěšně aplikovaný je multidisciplinární přístup (neurochirurg, onkolog, radiolog) a molekulární klasifikace jako součást standardní, časné diagnostiky Závěr a doporučení: Pro zlepšení časné diagnostiky tumorů zadní jámy lební u dětí je nezbytné zvýšit povědomí pediatrů a praktických lékařů o varovných příznacích. Zrychlit přístup k MRI v regionech, ideálně s možností urgentního vyšetření. Implementovat molekulární diagnostiku dle mezinárodních guidelines (SIOP-E, COG). Posílit mezioborovou spolupráci již od fáze předoperačního plánování a využít benefitů tzv. centrové péče. Včasná a přesná diagnostika je klíčová pro optimální terapeutické rozhodování a zlepšení dlouhodobých výsledků u této vysoce rizikové diagnózy. Klíčová slova: zadní jáma lební, pediatrické nádory, meduloblastom, časná diagnostika, MRI, molekulární klasifikace

SURVIVAL AND FUNCTIONAL OUTCOMES IN PAEDIATRIC THALAMIC AND THALAMOPEDUNCULAR LOW GRADE GLIOMAS

Jana Tábořská¹,

¹ Neurochirurgická klinika dětí a dospělých 2.LF UK a FNM

Background: Childhood thalamopeduncular gliomas arise at the interface of the thalamus and cerebral peduncle. The optimal treatment is total resection but not at the cost of neurological function. We present long-term clinical and oncological outcomes of maximal safe resection. Methods: Patients treated for thalamic and thalamopeduncular LGG between 2005 and 2020 at our institution were identified in a prospectively collected database, we collected data about demography, symptomatology, imaging, extent of resection, surgical complications, histology, functional and oncological outcome. Lesions originating from adjacent structures (optic pathways, hypothalamus, basal ganglia, brainstem, ventricles, pineal region or cerebellum) and merely extending into the thalamus or cerebral peduncle were excluded. Patients treated surgically elsewhere and referred to our tertiary centre for oncological treatment were excluded as well. Results: During 16-year period (2005-2020), 21 patients were treated at our institution. These were 13 girls and 8 boys (mean age 7.6 years). Presentation included progressive hemiparesis in 9 patients, raised intracranial pressure in 9 patients and cerebellar symptomatology in 3 patients. The tumour was confined to the thalamus in 6 cases. Extent of resection was judged on postoperative imaging as total (6), near-total (6) and less extensive (9). Surgical complications included progression of baseline neurological status in 6 patients, and 5 of these gradually improved to preoperative status. All tumours were classified as low-grade gliomas. Disease progression was observed in 9 patients (median progression-free survival 7.3 years). At last follow-up (median 6.1 years), all patients were alive, median Lansky score of 90. Seven patients were without evidence of disease, 6 had stable disease, 7 stable following progression and 1 had progressive disease managed expectantly. Conclusion: Childhood thalamopeduncular low-grade astrocytomas can be treated surgically with acceptable extent of resection and surgery-related permanent complications. Due to their indolent biological course and long-term survival, maximum emphasis should be placed on postoperative quality of life. Aggressive treatment endangering function should be avoided since residual/recurrent tumours can be safely managed expectantly, surgically resected or controlled with modern oncological therapy; however, only GTR offers the best chance of achieving complete cure.

POPORODNÍ PORANĚNÍ BRACHIÁLNÍHO PLEXU – REKONSTRUKČNÍ MOŽNOSTI A VÝSLEDKY

Ivan Humhej¹,

¹ Oddělení rekonstrukční a plastické chirurgie, Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem o.z., Krajská zdravotní a.s.

Poporodní léze brachiálního plexu (BP) představují závažná poranění, která mohou znamenat pro postižené děti celoživotní handicap. Jejich incidence je udávána mezi 0,5-3 na 1000 živě narozených dětí a navzdory pokrokům v porodnictví tato četnost v posledních desetiletích neklesá. Známé více rizikových faktorů pro vznik léze BP u novorozenců, patří mezi ně makrosomie plodu, dystokie raménka, diabetes mellitus matky, prolongovaný porod, užití kleští či vakuumextraktoru při porodu a některé další. K poranění BP nejčastěji dochází na podkladě excesivního tahu, při kterém vznikne trakční poranění až ruptura nervových struktur BP či dojde dokonce k vytržení nervových kořenů formujících BP z míchy. Míra a rozsah poranění BP se liší individuálně, nejčastěji se setkáváme s poraněním horní porce BP (paréza Erbova typu s postižením kořene C5, C6 či horního trunku BP a $\pm$ C7) nebo kompletní lézí BP (postižení kořene C5-Th1 a tudíž všech nervových struktur pro horní končetinu). U novorozenců s poraněním BP se v prvních měsících postupuje konzervativně. Neodmyslitelnou součástí tohoto postupu musí být odborně vedené rehabilitace postižené končetiny, optimálně i s elektrostimulacemi denervovaných svalů. Esenciální jsou rovněž pravidelná klinická vyšetření hodnotící funkci postižené končetiny a její dynamiku v čase. Doplnující vyšetření představuje EMG včetně kondukčních studií, které poskytne informace o postupu reinervace jednotlivých svalů či přetrvávání denervací. Přínosná jsou dále zobrazovací vyšetření, mezi kterými zastává u dětí dominantní roli MR. MR zobrazí event. vytržení nervových kořenů z míchy i formaci neuromů na nervových strukturách BP. Lehčí stupně poranění BP ve většině případů regenerují spontánně, závažné typy poranění BP mají jen malou šanci na dostatečné zlepšení bez adekvátní mikrochirurgické rekonstrukce. Pro správnou indikaci a načasování chirurgické léčby poraněného BP, ke které dochází zpravidla ve věku 3-6 měsíců dítěte, je nutné včasné odeslání postiženého dítěte na specializované pracoviště zabývající se léčbou těchto poranění, ideálně ve věku 1 měsíce po porodu. Operační intervence zpravidla představují složité mnohahodinové výkony, při kterých se snažíme o rekonstrukci poraněných nervových struktur. Využíváme při tom autologní nervové štěpy odebrané zpravidla z dolních končetin (nervus suralis) nebo přenosy nervů z okolí poraněného BP (tzv. neurotizace). Provedením operace péče o postižené dítě nekončí, musí následovat dlouhodobé odborně vedené rehabilitace a elektrostimulace denervovaných svalů. Nutné bývají i speciální ortézy a dlahy bránící rozvoji flekčních kontraktur, deformit kloubů a udržující paretickou končetinu ve vyhovujícím postavení. Pokud nedojde po primární neurochirurgické rekonstrukci BP k úspěšné regeneraci nervů, následují často sekundární korekční zákroky na postižené končetině za účelem obnovy její alespoň částečné funkce. Péči o takové pacienty si v době moderní medicíny nelze představit bez přítomnosti multidisciplinárního týmu odborníků poskytujících komplexní péči. Takový tým, zahrnující mimo neurochirurgů také plastického chirurga, chirurga ruky, ortopeda, neurofyziologa, fyzioterapeuty, ergoterapeuty, protetiky a radiology, se nám podařilo v rámci nového oddělení rekonstrukční a plastické chirurgie v Masarykově nemocnici v Ústí nad Labem vytvořit a tento tým je připraven poskytovat multioborovou péči nejen dospělým, ale i dětským pacientům s poraněním BP.

SELUMETINIB - MOŽNOST LÉČBY PACIENTŮ S NEUROFIBROMATÓZOU TYPU 1 (SYMPOZIUM ASTRAZENECA CZECH REPUBLIC S.R.O.)

NOVÉ MOŽNOSTI LÉČBY EPILEPSIE U PACIENTŮ S TUBERÓZNÍ SKLERÓZOU (SYMPOZIUM SWIXX BIOPHARMA S.R.O.)

Doc. Danhofer

ZE ŽIVOTA DĚTSKÉ NEUROLOGIE

LIKVOROLOGICKÉ NÁLEZY U AUTOIMÚNNÝCH OCHORENÍ CNS

Jana Surgošová ¹, Miriam Kolníková ¹,

¹ Klinika detskej neurológie, Národný ústav detských chorôb, Bratislava

Autoimúnne ochorenia CNS sú variabilnou skupinou ochorení, spojených s protilátkami proti rôznym antigénom gliových aj neuronálnych buniek. Spoločným znakom týchto ochorení je, že prodromálne fázy ochorenia sú nešpecifické, prekrývajúce sa s inými ochoreniami či imitujúce psychiatrické aj somatoformné poruchy. V 30% autoimúnnych encefalitíd býva negatívne aj vstupné MRI vyšetrenie mozgu. Napriek tomu však včasné zahájenie liečby alebo skorá eskalácia pri nonresponzivnosti kortikoterapie vedie k zásadne lepšej prognóze pacienta. Vodítkom k správnej diagnóze môže byť ale už v skorých štádiách vyšetrenie likvoru. V tejto prednáške Vám chceme predostrieť základné patomechanizmy autoimúnnych ochorení centrálneho nervového systému a vysvetlenie ich odozvy v likvorologických nálezoach, ktoré by mali zlepšiť diagnostickú istotu pri nedostupnosti alebo negativite špecifických diagnostických autoprotílátok.

VYBRANÉ KAZUISTIKY V DĚTSKÉ NEUROCHIRURGII

Helena Homolková ¹, Petr Vacek ¹, Martin Prchlík ²,

¹ Klinika dětské chirurgie a traumatologie Fakultní Thomayerovy nemocnice a 3.LF UK

² Oddělení dětské intenzivní medicíny Fakultní Thomayerovy nemocnice a 3.LF

Autoři prezentují vybrané kazuistiky neurochirurgických pacientů, kteří byli léčeni ve Fakultní Thomayerově nemocnici. Výběr kazuistik ukazuje na nezbytnost multioborové spolupráce v péči o děti s onemocněním CNS.

BOLESTI HLAVY U DĚTÍ S ROZTROUŠENOU SKLERÓZOU V BĚŽNÉ DENNÍ PRAXI

Petra Hanáková ²,

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

² Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno, Centrum pro epilepsie Brno

Celá prezentace je zaměřena na dva zdravotní problémy v dětském věku, jmenovitě na bolesti hlavy a roztroušenou sklerózu, s možným významným sociálním dopadem a vedoucím ke snížené kvalitě života dítěte. Bolesti hlavy jsou častým steskem v dětském věku, přičemž postihují přibližně jednu pětinu až čtvrtinu této populace. Většina pacientů, obzvláště při přítomnosti tzv. „red flags“, absolvuje v rámci základní diagnostiky magnetickou rezonanci, která může odhalit nález demyelinizačních lézí. Celou prezentací se bude prolínat koincidence bolestí hlavy s roztroušenou sklerózou (RS) a radiologicky izolovaným syndromem, které se zcela jistě netýkají jen dospělého věku. V poslední době se čím dál častěji diskutuje o prodromální fázi RS doprovázenou řadou převážně nespecifických symptomů. Mezi jeden z nich patří bolest hlavy. V dospělé populaci je prevalence u RS vysoká, dle některých studií až 78 %. Nejčastěji se jedná o migrenózní a tenzní charakter bolesti. Diskutuje se, že k akcentaci bolestí hlavy mohou vést také některá biologická léčiva (např. interferony, teriflunomid, ponesimod a další). V posledních letech se bolestem u demyelinizačních nemocí věnuje celé řada studií, z nichž některé budou představeny. V rámci terapeutických možností budou kromě běžných analgetik (ať již v akutním či chronickém managementu) zmíněny také alternativní možnosti a jejich účinnost (např. podávání intravenózního methylprednisolonu). Přednáška je směřována zejména k neurologům v ambulantním sektoru, kteří se často s lékařem z RS Centra podílí na péči o tyto pacienty. Pokusíme se nastavit ideální diagnostický a terapeutický algoritmus vedoucí k maximálně efektivnímu sledování a terapii těchto dětských pacientů. Bolest hlavy je nutné aktivně sledovat a minimalizovat, neboť přispívá k únavě a poruchám nálad, což jsou další faktory snižující kvalitu života v dlouhodobém horizontu.

SPEKTRUM KLINICKÝCH PROJEVŮ GLUT-1 DEFICIENCE: ZKUŠENOSTI Z JEDNOHO PRACOVIŠTĚ

Ondřej Kočí ¹,

¹ Oddělení dětské neurologie Fakultní Thomayerovy nemocnice

Úvod: Deficit glukózového transportéru typu 1 (GLUT-1 deficiency) představuje vzácné neurologické onemocnění charakterizované poruchou transportu glukózy přes hematoencefalickou bariéru. Klinicky se projevuje širokým spektrem neurologických symptomů, včetně epileptických záchvatů, poruch pohybu a neurovývojových obtíží. Metodika: V této práci retrospektivně analyzuji klinické projevy, diagnostický proces a terapeutickou odpověď u pacientů s GLUT-1 deficiencí diagnostikovaných a léčených na našem pracovišti. Závěr: Soubor pacientů vykazoval značnou fenotypovou heterogenitu s variabilním věkem nástupu příznaků. Naše zkušenosti potvrzují důležitost včasného zvážení diagnózy GLUT-1 deficiency u pacientů epilepsií, zejména při farmakorezistenci, vývojových abnormitách, a/nebo poruchami pohybu. Ketogenní dieta zůstává základním terapeutickým přístupem s významným potenciálem ovlivnit průběh onemocnění, zvláště při časném zahájení léčby.

VYŠŠÍ ČETNOST NAROZENÝCH DVOJČAT U DIAGNÓZY TUBERÓZNÍ SKLERÓZA. JE TO JENOM NÁHODA?

Bořivoj Petrák¹, Miroslav Mamiňák¹,

¹ Klinika dětské neurologie 2.LF UK a FN Motol

Úvod: Tuberózní skleróza (TSC) je multisystémové, autosomálně dominantně dědičné neurokutánní onemocnění, s incidencí 1:6000-10000 živě narozených dětí a s 60-80% sporadickým výskytem. TSC je geneticky heterogenní s mutací genu pro TSC typ1 (9q34.3, TSC1, hamartin) a pro TSC typ2 (16p13.3, TSC2, tuberin). Diagnózu TSC definuje nález molekulárně genetický a klinický. Klinická kritéria představují 2 skupiny diagnostických příznaků – hlavních (11 příznaků) a vedlejších (7 příznaků), které hodnotí postižení kůže, centrálního nervového systému, oka a některých orgánů dysplastickými změnami, hamartomy a mnohočetnými benigními nádory. Podmínkou pro stanovení diagnózy TSC je nález alespoň dvou hlavních nebo 1 hlavního a dvou a více vedlejších příznaků nebo nález molekulárně genetického průkazu TSC. Pro člověka je typické těhotenství a porod jednoho dítěte, vícečetná těhotenství jsou vzácná. Celosvětová míra porodů dvojčat byla 12.0 na 1000 porodů v roce 2015, v České republice 16.0 na 1000, tedy 1.6 %. Tento trend je v souladu s ostatními evropskými zeměmi. Četnost dvojčat zvyšují faktory jako je asistovaná reprodukce, vyšší věk matek, demografické faktory. Cíl: Hodnocení četnosti narození dvojčat u diagnózy TSC jako dosud nehodnoceného prenatalního a perinatálního rizikového faktoru této diagnózy. Soubor a metodika: V průběhu let 2000-2024 byla sledována skupina 105 dětí s TSC. U 52/105 (50%) byla diagnóza TSC stanovena na základě sledování prenatalní nebo perinatální manifestace rhabdomyomů srdce (CR). Byla hodnocena četnost výskytu dvojvaječných a jednovaječných dvojčat u sledované skupiny dětí s TSC a podskupiny dětí s CR a TSC. Výsledky: U 105 dětí s TSC bylo nalezeno 7/105 (7%) dvojčat ze šesti porodů. Pět dětí z pěti porodů bylo z dvojvaječných dvojčat – vždy jedno dítě s TSC a druhé zdravé nebo s jinou diagnózou. Dvě děti byly z porodu jednovaječných dvojčat s TSC1. U 4/7 dětí byl nález TSC1, u 3/7 dětí TSC2. U všech se jednalo o sporadický výskyt. Dvě/6 (33%) těhotenství bylo počato z IVF. U 5/7 (71%) dvojčat byl diagnosticky použit prenatalní nebo perinatální nález CR. U obou jednovaječných dvojčat byl nález CR potvrzen až po prvním roce života. Současně tak byla přehodnocena chybná interpretace echokardiografického nálezu z perinatálního období, kde již byly vícečetné CR u obou dětí zřejmé. U všech dětí z vícečetných gravidit 7/7 (100%) tedy byl nalezen CR. U 7/7 dvojčat bylo třeba rehabilitovat pro hypotonii a poruchu vzpřimování, u 4/7 (57%) dvojčat s TSC došlo k rozvoji epilepsie a 1/7 (14%) dítě má abnormální nález na EEG. Kazuistika jednovaječných dvojčat s TSC ukazuje některé odlišnosti jejich klinického obrazu, třebaže by měl být stejný. Závěry: 1) Výskyt dvojčat je ve sledované skupině pacientů s TSC téměř 7%, tedy 4x vyšší než v běžné populaci. Tento nález rozšiřuje klinický obraz TSC. 2) U dvojvaječných dvojčat mělo diagnózu TSC vždy jedno z dětí. Početí z IVF bylo pouze u dvou/5 dvojvaječných dvojčat. 3) Výskyt dvojčat byl 4:3 ve prospěch TSC1. 4) U jednovaječných dvojčat s TSC1 byly při porovnání klinického obrazu obou dětí nalezeny rozdíly.

ARTERIOPATIE U PACIENTŮ S TUBERÓZNÍ SKLERÓZOU (TSC)

Miroslav Mamiňák ¹, Pavel Kršek ¹, Barbora Straka, Petr Bukovský ⁵, Radovan Fiala ⁷, Miroslav Koblížek ⁶, Markéta Vlčková ³, Marcela Dvořáková ², Bořivoj Petrák ¹,

¹ Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol

² Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK a FN Motol

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

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

⁵ Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FN Motol

⁶ Ústav patologie a molekulární medicíny 2. LF UK a FN Motol

⁷ Klinika kardiiovaskulární chirurgie 2. LF UK a FN Motol

Úvod: Tuberózní skleróza (TSC) je genetické multisystémové neurokutánní onemocnění způsobené patogenními variantami v genech TSC1 nebo TSC2. Tyto dva geny kódují intracelulární proteiny hamartin a tuberin, které působí jako tumor supresory prostřednictvím inhibice signální dráhy mTOR (mechanistic target of rapamycin). Hyperaktivace mTOR ovlivňuje mnoho orgánů – mozek, kůži, srdce, kosti, ledviny a plíce. Klinické spektrum TSC může vzácně zahrnovat i další manifestace, které dosud nejsou zahrnuty v diagnostických kritériích. Náš tým se koncentruje na některé z těchto vzácných komplikací, zejména cévní aneuryzmata, která nejsou v literatuře běžně popisována. Zvýšení povědomí o těchto komplikacích může vést k jejich dřívejší detekci, rychlejší diagnostice a zlepšení dlouhodobé péče o pacienty. Dysregulace signální dráhy mTOR vede k nekontrolované buněčné proliferaci a následným změnám ve struktuře cévní stěny. Dochází k hyperplazii hladkých svalových buněk (SMC) bez odpovídajícího zvýšení kontraktilní funkce. Zvýšená proliferací a sekreční aktivita SMC spolu se ztrátou elastinových vláken pravděpodobně přispívá ke vzniku aneuryzmat. Mezi časté projevy vaskulárního postižení, pro tvorbu (mikro)aneuryzmat, patří angiomyolipomy (AML). Skládají se převážně z hladkých svalových buněk, adipocytů, epiteloidních buněk. Dále pak i lymfangioleiomyomatóza (LAM) charakterizovaná proliferací SMC v plicní tkáni a lymfatických cévách. Tyto entity patří mezi tzv. PECOMy (perivascular epithelioid cell tumors) a jsou součástí hlavních diagnostických kritérií pro TSC (přesněji AML ledvin a LAM plic). Aneuryzmata spojená s TSC jsou vzácná, avšak v dětství se vyskytují častěji než v běžné populaci. Lze je klasifikovat podle průměru cévy nebo podle lokalizace (intrakraniální vs. extrakraniální). Nejčastěji postiženou extrakraniální cévou je aorta. V četnosti následují mozkové tepny. Patologické vyšetření vzorku stěny aneuryzmatu odebraného při rekonstrukční operaci potvrzuje změněnou cévní stěnu se ztrátou elastinu a patologickou proliferací SMC. Materiál lze dále analyzovat imunohistochemicky – expresí melanocytárních markerů (HMB-45, Melan-A) a svalových markerů (alpha-smooth muscle actin, SMA). Cíl: V letech 2000–2022 bylo na Klinice dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol sledováno celkem 92 dětí s TSC. V této skupině jsme hodnotili frekvenci, lokalizaci a řešení aneuryzmat. Mezi další sledované parametry patřily genetika (TSC1/TSC2), pohlaví, věk při manifestaci, klinické projevy a vyšetření vzorku stěny aneuryzmatu. Výsledky: V kohortě jsme detekovali 3 mužské pacienty se 4 aneuryzматы. Ve všech případech byla aneuryzmata nalezena náhodně při rutinních vyšetřeních. Byla identifikována dvě intrakraniální a dvě extrakraniální aneuryzmata. Jeden pacient měl dvě extrakraniální aneuryzmata diagnostikovaná s ročním odstupem. Dva pacienti podstoupili chirurgickou intervenci kvůli rychlému růstu aneuryzmatu. Jeden pacient s pomalu rostoucím fusiformním aneuryzmatem byl po multidisciplinární diskusi s neurochirurgy a intervenčními radiology sledován konzervativně. Závěr: Vzácný výskyt aneuryzmat u TSC zdůrazňuje potřebu jejich včasného rozpoznání mezi kliniky. Časná detekce a vhodné terapeutické strategie - chirurgické intervence či konzervativní sledování, mohou významně ovlivnit prognózu pacientů.

MOYAMOYA ONEMOCNĚNÍ V DĚTSKÉM VĚKU, TERAPEUTICKÉ A PROFYLAKTICKÉ MOŽNOSTI - KAZUISTIKA.

Zuzana Špilárová ¹,

¹ Klinika dětské neurologie, FN Brno a LF MU

Moyamoya onemocnění v dětském věku, terapeutické a profylaktické možnosti - kazuistika. Špilárová Z., Danhofer P., Hanáková P., Horák O., Pírek O. Klinika dětské neurologie, FN Brno a LF MU Nemoc moyamoya je chronické progresivní stenookluzivní onemocnění terminálních úseků vnitřních karotid a iniciálních úseků předních a středních mozkových tepen, které je doprovázené tvorbou bazálních kolaterál v oblasti perforátorů Willisova okruhu. Onemocnění bylo pojmenováno podle vzhledu kolaterál na digitální subtrakční angiografii, kde připomínají prchavý obláček kouře (japonsky moyamoya). Incidence onemocnění je nejvyšší v populaci východní Asie, (1:200 000) s vyšším výskytem u žen, zatímco v evropské populaci je onemocnění mnohem vzácnější s nejasnou incidencí. Jsou popisovány dva vrcholy výskytu s různými klinickými projevy. U dětí (typicky kolem 10 let věku) klinicky dominují ischemické příznaky (zejména tranzitorní ischemické ataky), dále intelektuální úpadek, symptomatické záchvaty či mimovolní pohyby. U dospělých (nejčastěji mezi 30-40 lety) je popisováno především intrakraniální krvácení. V této přednášce bude prezentováno několik kazuistik dětských pacientů, ve kterých budou v krátkosti představená iniciální diferenciální diagnostika, postup prvodiagnostiky onemocnění, klinický průběh a klasifikační zařazení. Ve stručnosti se shrne i etiopatogenetická teorie na genetickém či zánětlivém mechanismu. Autoři si v přednášce dále kladou za cíl diskutovat a utřídit management terapie a profylaxe po prvním záchytu nemoci, a to dle nejnovějších guidelines.

CEREBRÁLNA SINOVENÓZNA TROMBÓZA, KAZUISTIKA ZRIEDKAVÉHO VRODENÉHO TROMBOFILÉHO STAVU.

Michal Pavlovič ¹,

¹ Klinika detskej neurológie, NUDCH Bratislava

Abstrakt: Cerebrálna – sinovenózna trombóza (CSVT) v detskom veku patrí medzi zriedkavé cerebrovaskulárne udalosti s incidenciou približne 0,6 na 100 000 detí ročne. Variabilná etiológia ako aj klinická prezentácia s možným asymptomatickým priebehom až po život ohrozujúce stavy sťažujú diagnostiku pacienta. Prezentujeme kazuistiku pacientky s CSVT so závažným klinickým priebehom, u ktorej bola diagnostikovaná vzácna kongenitálna porucha hemostázy - deficit antitrombínu. Prípad ilustruje význam dôkladného koagulačného skríningu pri diagnostike a liečbe CSVT, najmä u detských pacientov s atypickým alebo komplikovaným priebehom ochorenia. Abstract: Cerebral sinovenous thrombosis (CSVT) in childhood is a rare cerebrovascular event with an incidence of approximately 0.6 per 100,000 children per year. Its variable etiology and clinical presentation, ranging from asymptomatic cases to life-threatening conditions, pose a challenge for accurate diagnosis. We present a case report of a pediatric patient with CSVT and a severe clinical course, in whom a rare congenital hemostatic disorder - antithrombin deficiency - was diagnosed. This case highlights the importance of comprehensive coagulation screening in the diagnosis and management of CSVT, particularly in pediatric patients with atypical or complicated disease courses.

PSEUDOTUMOR CEREBRI – AKUTNÍ MANAGEMENT, DIFERENCIÁLNÍ DIAGNOSTIKA A DLOUHODOBÁ PÉČE

Ondřej Pírek¹, Petra Hanáková¹, Ondřej Horák¹, Pavlína Danhofer¹,

¹ Klinika dětské neurologie, Fakultní nemocnice Brno, Česká republika

Úvod: Pseudotumor cerebri (idiopatická intrakraniální hypertenze, IIH) je nosologická jednotka spojená se zvýšeným intrakraniálním tlakem při absenci kauzální organické příčiny. Navzdory obvykle relativně příznivému průběhu může progresi tohoto onemocnění vést až ke ztrátě zraku pro poškození optických nervů. IIH postihuje jedince všech věkových skupin, častěji se vyskytuje u mladých, obézních žen; v dětské populaci je výskyt méně častý, jak však ukazuje tato kazuistika, rozhodně ne vyloučený. Touto kazuistikou bychom chtěli demonstrovat diagnosticko-terapeutický postup v případě pediatrického pacienta s IIH. Kazuistika: 9letá pacientka byla akutně hospitalizována během vánočních svátků 2024 pro nově vzniklou periferní parézu n. VII. l. sin., frontální cefaleu a opakovaný vomitus. Při vstupním objektivním neurologickém vyšetření byla dále pozorována lehká anizokorie a mydriáza OD při zachovalé fotoreakci a negativních meningeálních jevech. Pro akutní městnání na očním pozadí provedena akutní MR mozku, kde popsáno rozšíření subarachnoideálního prostoru v oblasti retrobulbárního průběhu n. II. Až na 1.7mm lehce výrazněji vpravo, samotný nerv nerozšířen, dále prominence a lehce nápadnější sycení optického disku bilat., níže uložené tonsilly mozečku. Provedena lumbální punkce, kde otevírací tlak 600mmH₂O, hraniční monocyty, negativní oligoklonální pásy a mikrobiologie. S negativními výsledky mikrobiologie zahájena kortikoterapie. Doplněno MR míchy vč. kontrastu, kde robustnější C-mícha, ale bez přesvědčivé patologie. VEP bez patologie. Pro nález odpovídající IIH zahájena terapie acetazolamidem. V rozšířených laboratorních odběrech negativní panel autoprotilátek, pozitivní protilátky SARS-CoV-2 svědčící pro prodělanou infekci. Pro stacionární stav t.č. nebyla indikována neurochirurgická intervence. Po odlehčovací lumbální punkci a na zavedené farmakoterapii výrazné objektivní i subjektivní zlepšení stavu. Před dimisí kontrolní lumbální punkce s likvorovým tlakem 100mmH₂O. Pacientka rehospitalizována s odstupem 2 měsíců ke kontrolnímu zobrazení mozku a lumbální punkci, t.č. objektivně neurologicky normální nález, na MR mozku vč. kontrastu rozšířené subarachnoideální prostory nn. II. retrobulbárně do 1.5mm – nález v regresi, mozečkové tonsilly uložené níže, v čase stacionární. Při lumbální punkci otevírací tlak 250mmH₂O, likvor čirý, nezánětlivý. Oční vyšetření bez známek městnání. Pacientka byla propuštěna domů a nadále ponechána v ambulantní neurologické péči KDN FN Brno.

MITCHELLŮV SYNDROM - KAZUISTICKÉ SDĚLENÍ

Ludmila Novotná ¹, Martin Vyhnálek ², Emílie Vyhnálková ³, Zuzana Mušová ³, Jaroslava Paulasová Schwabová ²,

¹ Centrum hereditárních ataxií, Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol

² Centrum hereditárních ataxií, Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol

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

Úvod: Mitchellův syndrom je vzácné, často těžce probíhající neurodegenerativní onemocnění způsobené de novo heterozygotní patogenní missense variantou v genu ACOX1. Gen ACOX1 kóduje klíčový enzym v peroxisomální β -oxidaci. Dysfunkce tohoto enzymu vede k poruše metabolismu velmi dlouhých mastných kyselin (VLCFA) a oxidativnímu stresu, na který jsou nejcitlivější Schwannovy buňky. Onemocnění se projevuje širokým spektrem variabilně vyjádřených příznaků, pro které je typický atakovitý průběh. Tyto příznaky zahrnují percepční poruchu sluchu, myelopatii, encefalopatii, motorickou a senzitivní polyneuropatii, ataxii, kožní a oční příznaky. Pro náhlý vznik slabosti a ataxie s nálezem kontrastně se sytících změn v dorzální části míchy a míšních kořenů je v diferenciální diagnostice na prvním místě akutní zánětlivá demyelinizační polyneuropatie (AIDP), která však nereaguje na imunosupresivní terapii. V literatuře jsou popsány jednotky případů, u kterých vedla antioxidační terapie N-acetylcysteinem (NAC) ke stabilizaci onemocnění či zmírnění symptomů. Cílem tohoto sdělení je prezentovat pacienta a jeho otce s pomalu progredující senzitivní ataxií a bilaterální percepční poruchou sluchu, u nichž byla nalezena pravděpodobně patogenní heterozygotní varianta v genu ACOX1. Metodika: Proběhlo zpracování klinických dat u pacienta a jeho otce, kteří byli vyšetřeni v Centru hereditárních ataxií FN Motol, a následně byla data konfrontována s přehledem dosud publikované literatury. Výsledky: 14letý pacient byl vyšetřován pro progredující oboustrannou percepční poruchu sluchu a poruchu stability. V neurologickém nálezů byla popsána porucha sluchu a senzitivní ataxie. Na kůži byl nalezen makulózní exantém. Laboratorní vyšetření a metabolický screening včetně enzymologického vyšetření byly bez nálezu vysvětlujícího klinické obtíže pacienta. MR mozku v 3T protokolu byla bez patologického nálezu, rozšířené vyšetření likvoru bylo negativní. Pacient měl patologický nález na sluchových a somatosenzorických evokovaných potenciálech. MR míchy nebyla dosud pro nesouhlas rodiny provedena. Vzhledem k fenotypu pacienta a obdobným obtížím u otce byli oba následně odesláni k vyšetření do Centra hereditárních ataxií FN Motol. U otce byl popsán stejný klinický nález jako u syna. Proběhlo vyšetření základního panelu ataxií, které bylo negativní. Celoxomovým sekvenováním byla u pacienta a jeho otce následně nalezena pravděpodobně patogenní heterozygotní varianta v genu ACOX1 (Asn237Ser). Závěr: Na základě klinického a genetického nálezu u otce a syna se domníváme, že se jedná o fenotypově lehčí formu Mitchellova syndromu. Tento případ je unikátní, neboť všechny doposud popsané případy Mitchellova syndromu byly způsobeny de novo variantou v ACOX1 genu. Rádi bychom upozornili na toto vzácné onemocnění, které by mělo být zvažováno zejména v diferenciální diagnostice u pacientů s podezřením na AIDP, kteří nereagují na imunosupresivní terapii. Podporováno: Grantem Ministerstva zdravotnictví České republiky AZV NU22-04-00097 a projektem č. LX22NPO5107 (MŠMT): Financováno Evropskou unií – Next Generation EU

Z PERIFERNÍ PARÉZY HODGKINŮV LYMFOM

Giulio Gentile ¹, Ondřej Horák ¹, Pavlína Danhofer ¹, Petra Hanáková ¹,

¹ Klinika dětské neurologie, FN Brno

Burkittův lymfom: vysoce maligní non-Hodgkinský lymfom typicky se projevující v oblasti dolní čelisti. Formy: 1)Spojený s imunodeficitem, často u pacientů s AIDS, pacienti mají infiltrovanou kostní dřev a uzliny, 2)sporadický (nejčastěji se projevuje jako nitrobršíšní nádorová masa v ileocekální oblasti, mohou být psotíženy ldiviny a ovaria, dospělí mívají infektrace v uzlinách), 3) endemický: v 50% případů postihuje kosti obličej, může se objevit v gastrointestinální traktu (tenké a tlusté střevo), párových břišních orgánech (ovaria) a v prsu, často boustranně, při vzniku endemické formy je patrná souvislost s infekcí EBV Kazuistika: 4 letý Daniel byl původně akutně přijaty pro periferní parézu n.facialis l.dx, předcházely bolesti pravé tváře, inic. ORL vyšetření s nálezem nastříklého bubínku P ucha (zaveden proužek s boralkoholem), pro přetrvávající algie p.poloviny tváře doplněno kontrolní ORL vyšetření bylo s nálezem měkkotkáňové, palpačně tuhé hmoty v pravém zvukovodu, doporučeno HRCT pyramid, kde vpravo kompletní obturace porus acusticus externus, patologický obsah v rozsahu středouší, antra, sklípkového systému – hodnoceno jako susp. Destrukce kostní struktury vrcholu pyramidy kosti skalní lat.dx s v.s. okolní měkkotkáňovou expanzivní reakcí. Doplněno MR kde odhalena tumorózní infiltrace v oblasti pravé pyramidy, jejího hrou s parosální složkou, vysoce susp. Infiltrace ipsilaterálních hlavových nervů a petrózního segmentu a.carotis int., rovněž i fokálně pachymening. Pacient přeložen na onkologii s diagnostikovaným Burkittovým lymfomem pyramid s rozšířením mimo primární lokalizaci do jater, ledvin, kosntí dřevě (pozit. Trepanobiopsie z jedné strany). Za hospitalizaci na onkolii podán Rituximab, který s dobrým efektem – postupně zlepšování neurologické symptomatologie, po dokončení Vorphase (v tomto případě cyklofosfamid) zahájen blok AAZ1.

SLAVNOSTNÍ UKONČENÍ DDN

LÉKOVÉ INTERAKCE ASMS

Klára Španělová, Barbora Bártová

Zlatý partner



Stříbrný partner



Bronzový partner



Vystavovatelé



Děkujeme všem zúčastněným firmám za podporu této akce