

Neurologie pro praxi

2019

B

www.solen.cz | Neurol. praxi 2019; 20(Suppl B) | ISSN 1803-5884 | ISBN 978-80-7471-269-2 | **2019**

ABSTRAKTA

XVI. SYMPOZIUM PRAKTICKÉ NEUROLOGIE

13.–14. 6. 2019

Hotel International Brno

Pořadatelé: společnost SOLEN, s.r.o., a časopis Neurologie pro praxi
Záštita: I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny Brno,
Centrum neurověd LF MU Brno



20 let s vámi

SOLEN
MEDICAL EDUCATION

Program / čtvrtek 13. června 2019

- 9.00–9.10 SLAVNOSTNÍ ZAHÁJENÍ** – prof. MUDr. Ivan Rektor, CSc., FCMA, FANA, FEAN
- 9.10–10.10 EPILEPTOCHIRURGIE**
Odborný garant prof. MUDr. Milan Brázdil, Ph.D., FRCP
- **Resekční chirurgická léčba epilepsie** – prof. MUDr. Petr Marusič, Ph.D.
 - **Radiochirurgie v léčbě meziotemporální epilepsie (epileptologické a neuropsychologické výsledky, komplikace)** – doc. MUDr. Zdeněk Vojtěch, Ph.D.
 - **Neurostimulace** – prof. MUDr. Milan Brázdil, Ph.D., FRCP
- 10.10–10.30 SATELITNÍ SYMPOZIUM SPOLEČNOSTI NOVARTIS s.r.o. – (Ne)-urologie v praxi aneb urologické aspekty neurologických onemocnění**
Předsedající: doc. MUDr. Pavel Štourač, Ph.D.
- **Co může urolog nabídnout neurologovi a jeho pacientům** – doc. MUDr. Jan Krhut, Ph.D.
 - **Zajímavé případy z klinické praxe na pomezí neurologie a urologie** – doc. MUDr. Yvonne Benešová, Ph.D.
- 10.30–10.50 Aimovig – první zkušenosti – MUDr. Lukáš Klečka**
Přednáška sponzorovaná společností Novartis s. r. o.
- 10.50–11.15 PŘESTÁVKA**
- 11.15–12.15 DĚTSKÁ NEUROLOGIE**
Odborný garant prof. MUDr. Pavel Kršek, Ph.D.
- **Pokroky v genetické diagnostice epilepsií** – MUDr. Ondřej Horák
 - **Nové možnosti diagnostiky a léčby pro dříve neléčitelná geneticky podmíněná nervosvalová onemocnění** – MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.
 - **Pokroky v léčbě dědičných neurometabolických onemocnění** – doc. MUDr. Martin Magner, Ph.D.
 - **Pokroky v neuroimunologii** – MUDr. Zuzana Libá, Ph.D.
- 12.15–12.45 SATELITNÍ SYMPOZIUM SPOLEČNOSTI ROCHE s.r.o.**
Dlouhodobý přínos ocrelizumabu pro klinickou praxi
Předsedající: prof. MUDr. Jan Mareš, Ph.D., MBA
- **Zkušenosti s ocrelizumabem v léčbě roztroušené sklerózy** – MUDr. Michal Dufek, Ph.D.
 - **Dlouhodobé potlačení progresu onemocnění u pacientů s roztroušenou sklerózou** – MUDr. Mgr. Matouš Rous
- 12.45–13.15 VARIA I**
- **Indikace scintigrafických vyšetření v neurologii** – MUDr. Kateřina Táborská
 - **Tak jde čas. Zkušenosti s kyselinou alfa-lipoovou** – MUDr. Petra Gregorová
- 13.15–14.15 PŘESTÁVKA, OBĚD**
- 14.15–15.15 BOLESTI HLAVY**
Odborná garantka MUDr. Andrea Petrovičová
- **Akútna liečba migrény na oddelení urgentnej medicíny** – MUDr. Zuzana Dean, MRCP, MUDr. Andrea Petrovičová
 - **Diferenciálna diagnostika migrény** – MUDr. Marek Krivošík
 - **Monoklonální protilátky v profylaxii migrény – výsledky klinických studií** – MUDr. David Doležil, Ph.D., MBA
 - **Migréna a specifické situace: gravidita, laktace a hormonální antikoncepce** – MUDr. Ingrid Niedermayerová
- 15.15–15.35 Migréna – diagnostika a terapie – kdo a kdy? Fremanezumab – vlastní zkušenosti – MUDr. Jolana Marková, FEAN**
Přednáška sponzorovaná společností TEVA Pharmaceuticals CR, s. r. o.
- 15.35–16.05 SATELITNÍ SYMPOZIUM SPOLEČNOSTI BIOGEN (Czech Republic) s. r. o.**
Diagnóza... Komunikace... Psychika
Komunikace s pacientem při sdělování diagnózy a jeho reakce
Předsedající prof. MUDr. Jan Mareš, Ph.D., MBA
- **Psychologické aspekty péče o pacienty s roztroušenou sklerózou** – doc. MUDr. Pavel Štourač, Ph.D.
 - **Jak komunikovat s pacientem** – PaedDr. Michael Chytrý

16.05–16.30 PŘESTÁVKA

16.30–17.15 Z HISTORIE NEUROLOGIE

Baron Constantin von Economo (1876–1931)

Odborný garant prof. MUDr. Petr Kaňovský, CSc., FEAN

- **Baron Constantin Economo von San Serff (1876–1931)** – prof. MUDr. Petr Kaňovský, CSc., FEAN
- **Encephalitis lethargica von Economo po 100 letech** – doc. MUDr. Kateřina Menšíková, Ph.D.
- **Constantin von Economo a teorie řízení spánku a bdění** – prof. MUDr. Karel Šonka, DrSc.

17.15–19.00 IP SOUTĚŽNÍ BLOK KAZUISTIK

Odborní garanti prof. MUDr. Irena Rektorová, Ph.D., doc. MUDr. Štefan Sivák, PhD.

- **Další diabetická neuropatie?** – MUDr. Martin Sabela, MUDr. Jana Junkerová
- **Rozvíjející se kvadruparéza po delíriu – rutina alebo diagnostická výzva?** – MUDr. Eva Gödöllová, MUDr. Zuzana Langerová, MUDr. Dominika Drešková Kučerová, MUDr. Júlia Travkina, MUDr. Katarína Surmajová, MUDr. Tatiana Hučeková, MUDr. Monika Plevová, MUDr. Oto Petřík, MPH
- **Na co pomyslet při diferenciální diagnostice poruchy vědomí** – MUDr. Jan Vinklár, MUDr. Viktor Weiss, MUDr. David Goldemund, MUDr. Irena Doležalová, Ph.D.
- **Cévní mozková příhoda z důvodu vzduchové embolie – komplikace perkutánní plicní biopsie** – MUDr. Viktor Weiss, MUDr. Vladimír Červeňák, MUDr. Jan Vinklár, MUDr. Irena Doležalová, Ph.D.
- **Takmer „all inclusive“ hyperkineticko-hypotonický EXPY syndróm** – prof. MUDr. Egon Kurča, PhD., FESO, MUDr. Ján Necpál, MUDr. Milan Grofik, PhD., doc. MUDr. Štefan Sivák, PhD.
- **Léčba rubrálního třesu pomocí hluboké mozkové stimulace** – MUDr. Martin Nevrlý, Ph.D., MUDr. Pavel Otruba, MBA, MUDr. Jan Bardoň, doc. MUDr. David Krahulík, Ph.D., MBA, prof. MUDr. Petr Kaňovský, CSc., FEAN

Workshopy / čtvrtek 13. června 2019

WORKSHOPY (hands-on) / Zobrazování v neurologii / odborný garant prof. MUDr. Petr Marusič, Ph.D.

11.15–12.45 Epilepsie, nádory a záněty – MUDr. Lukáš Martinkovič, prof. MUDr. Petr Marusič, Ph.D.

14.00–15.30 Neurodegenerativní onemocnění – MUDr. Petr Dušek, Ph.D., doc. MUDr. Jan Laczó, Ph.D.

16.00–17.30 Cerebrovaskulární onemocnění – MUDr. Petra Cimřová, prof. MUDr. Robert Mikulík, Ph.D.

Program / pátek 14. června 2019

9.00–10.00 KOGNITIVNĚ-BEHAVIORÁLNÍ NEUROLOGIE

Odborný garant prof. MUDr. Irena Rektorová, Ph.D.

- **Afázie v klinické praxi neurologa** – PhDr. Milena Košťálová, Ph.D.
- **Behaviorální a řečové poruchy u primární progresivní afázie** – doc. MUDr. Robert Rusina, Ph.D.
- **Paměť a její poruchy** – Mgr. et Mgr. Tomáš Nikolai, Ph.D.
- **Neinvazivní mozková stimulace v behaviorální a kognitivní neurologii** – Mgr. Monika Pupíková

10.00–10.45 SATELITNÍ SYMPOZIUM SPOLEČNOSTI SANOFI GENZYME

Zkušenosti z reálné praxe

Předsedající prof. MUDr. Jan Mareš, Ph.D., MBA

- **Aubagio – zkušenosti z klinické praxe (RWE)** – doc. MUDr. Pavel Štourač, Ph.D.
- **Praktické zkušenosti s podáváním přípravku Lemtrada pacientům s RR MS** – MUDr. Eva Recmanová

10.45–11.15 PŘESTÁVKA

11.15–12.05 VARIA II

- **Familiární transthyretinová periferní polyneuropatie – včas poznat a včas léčit aneb „Time is axon“** – MUDr. Radim Mazanec, Ph.D.
- **Selektivní imuno-rekonstituční terapie roztroušené sklerózy** – MUDr. Michal Dufek, Ph.D.

- 12.05–12.35 SATELITNÍ SYMPOZIUM SPOLEČNOSTI Eisai Gesmb-H – organizační složka**
Skoro vždycky jde něco udělat
 Předsedající prof. MUDr. Milan Brázdil, Ph.D., FRCP
- **Hodnota terapeutického rozhodnutí pro pacienta s „neideálním“ výsledkem předchozí intervence** – prof. MUDr. Milan Brázdil, Ph.D., FRCP
 - **Jak jsme pracovali s Perampanelem u pacientů s „neideálním“ výsledkem dosavadní léčby** – MUDr. Jitka Kočvarová
- 12.35–13.00 PŘEDÁNÍ CENY ARNOLDA PICKA, PREZENTACE VÍTĚZNÉ PRÁCE**
- 13.00–13.15 KŘEST KNIHY NEUROMUSKULÁRNÍ CHOROBY V KAZUISTIKÁCH –**
AUTORŮ EDVARD EHLER, PETR RIDZOŇ, IVANA ŠTĚTKÁŘOVÁ A DALŠÍ
- 13.15–14.15 PŘESTÁVKA, OBĚD, JEDNÁNÍ REDAKČNÍCH RAD NEUROLOGIE PRO PRAXI**
- 14.15–15.15 IP KONTROVERZE – arbiter MUDr. Andrea Petrovičová**
Diagnostikujeme správně chronickou migrénu?
- **ANO** – MUDr. Andrea Bártková, Ph.D.
 - **NE** – MUDr. Jolana Marková, FEAN
- Bolesti z nadužívání analgetik – detoxikace?**
- **ANO** – MUDr. Zbyšek Pavelek, Ph.D.
 - **NE** – MUDr. Pavel Řehulka, Ph.D.
- 15.15–16.15 POLYNEUROPATIE**
 Odborný garant doc. MUDr. Edvard Ehler, CSc.
- **Diabetická neuropatie** – MUDr. Gabriel Hajaš, PhD.
 - **Periferní neuropatie u dětí** – MUDr. Josef Kraus, CSc.
 - **Variety akutní polyradikuloneuritidy** – doc. MUDr. Edvard Ehler, CSc.
- 16.15 ZÁVĚR SYMPOZIA, LOSOVÁNÍ ANKETY**

IP interaktivní přednáška

Změna programu vyhrazena

TIRÁŽ

XVI. SYMPOZIUM PRAKTICKÉ NEUROLOGIE

13.–14. 6. 2019 | Hotel International Brno

Pořadatel

společnost SOLEN, s.r.o., a časopis Neurologie pro praxi

Záštit

I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny Brno, Centrum neurověd LF MU Brno

Prezident akce

prof. MUDr. Ivan Rektor, CSc., FCMA, FANA, FEAN

Organizátor

SOLEN, s.r.o., Lazická 297/51, 779 00 Olomouc
 Kontaktní osoba: Markéta Slezáková, 734 571 658, slezakova@solen.cz
 Programové zajištění: Mgr. Zdeňka Bartáková, 777 557 416, bartakova@solen.cz
 Grafické zpracování a sazba: SOLEN, s.r.o., Lucie Šilberská

Ohodnocení

Účast je v rámci celoživotního postgraduálního vzdělávání dle Stavovského předpisu č. 16 ČLK
 ohodnocena 12 kredity pro lékaře.



Supplementum B Neurologie pro praxi

Citační zkratka:

Neurol. praxi 2019; 20(Suppl B).

ISBN 978-80-7471-269-2, ISSN 1803-5884

Vydal: Solen, s.r.o., IČ 25553933

Epileptochirurgie

odborný garant prof. MUDr. Milan Brázdil, Ph.D., FRCP

čtvrtek / 13. června 2019 / 9.10–10.10 hod.

Resekční chirurgická léčba epilepsie

prof. MUDr. Petr Marusič, Ph.D.

Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Resekční léčba je nejúčinnějším postupem k dosažení kompenzace záchvatů u pacientů s farmakorezistentní fokální epilepsií. Díky rozvoji zobrazovacích metod a možnosti využití výpočetní techniky pro pokročilé zpracování obrazu i signálu je možné nově identifikovat epileptogenní zónu u pacientů, u nichž to dříve nebylo možné. Při nutnosti invazivního vyšetření intrakraniálními elektrodami převažuje dnes stereoencefalografie, která umožňuje explarovat i mozkovou kůru subdurálním elektrodám nepřístupnou. Při chirurgickém výkonu se pro přesnou navigaci využívá nejen MR, ale v řadě případů i multi-modalitní zobrazení předoperačních vyšetření. V posledních letech se mění i spektrum operovaných pacientů. Operováni jsou častěji pacienti složití – narůstá počet resekce v oblasti extratemporální a u pacientů MR nelezionálních. U obou těchto skupin se i významně zvýšila úspěšnost resekční léčby.

Radiochirurgie v léčbě meziotemporální epilepsie (epileptologické a neuropsychologické výsledky, komplikace)

doc. MUDr. Zdeněk Vojtěch, Ph.D.

Neurologické oddělení, Nemocnice Na Homolce, Praha

Cíl: Cílem přednášky je prezentovat naše zkušenosti s použitím radiochirurgického zásahu Leksellovým gama nožem v léčbě farmakorezistentní meziotemporální epilepsie.

Materiál a metodika: Naš soubor tvoří 14 pacientů, kteří byli léčeni 25 Gy (n=6), 20 Gy (n=2) nebo 18 Gy (n=6) na 50% izodóze.

Výsledky: Při krátkodobém sledování (40 měsíců) jsme pozorovali kolaterální otok kolem enhancing léze (n=11), který často zasahoval za hranice temporálního laloku (n=6) a mohl způsobit unilaterální herniaci (n=2) a příznaky nitrolební hypertenze (n=3). To vedlo u většiny pacientů k tranzitornímu zvýšení frekvence záchvatů. Pro epileptochirurgický neúspěch byla u devíti pacientů provedena anteromeziální temporální resekce. Při poslední návštěvě jsme klasifikovali pět z nich jako Engel IA, jednoho jako ID a tři jako IIC. Z pěti neoperovaných pacientů byl jeden Engel IB, jeden IIB, jeden IIIA a dva IVB (při době sledování 191,5 měsíce). U devíti pacientů se vyvinula postnekrotická pseudocysta. Postkontrastní enhancement perzistoval 2,5–16 let a u pěti pacientů jsme zaznamenali jeho progresi mezi 2–16 lety. Znamky neoangiogeneze jsme našli u dvou pacientů a microbleeds byly průkazné u pěti pacientů. Histopatologické vyšetření resekátů prokázalo proliferaci cév a infiltraci makrofágů.

Závěr: Morfologické nálezy prokazují riziko vývoje pozdních komplikací, což vede k nutnosti celoživotního sledování pomocí MRI. Benefit v neuropsychologické sféře je otazný. Neúspěch radiochirurgie nevylučuje možnost pozdější konvenční epileptochirurgické operace. Radiochirurgicky způsobené vaskulární změny však mohou způsobit perioperační ischemii.

Satelitní sympozium společnosti Novartis s.r.o.

(Ne)-urologie v praxi aneb urologické aspekty neurologických onemocnění

předsedající doc. MUDr. Pavel Štourač, Ph.D.

čtvrtek / 13. června 2019 / 10.10–10.30 hod.

Co může urolog nabídnout neurologovi a jeho pacientům

doc. MUDr. Jan Krhut, Ph.D.

Urologická klinika LF OU a FN Ostrava

Optimální činnost močového traktu je možná jen při intaktní morfologii a funkci řídících (centrální nervový systém a periferní nervstvo) a efektorových (dolní močové cesty) struktur. Porucha neurálního řízení na kterékoliv úrovni se tedy projeví na funkci dolních cest močových. Je známo, že mnohé dysfunkce dolních cest močových v sobě skrývají riziko rozvoje sekundárního nevratného poškození renálních funkcí. Nejmarkantnějším klinickým příznakem poruchy funkce dolních cest močových je však porucha kontinence v nejširším slova smyslu. Je prokázáno, že porucha funkce dolních cest močových u pacientů s neurologickými chorobami vede k zásadnímu snížení kvality jejich života. Diagnostice a léčbě neurogenních poruch močových cest je proto třeba věnovat náležitou pozornost jak ze strany neurologa, tak spolupracujícího urologa. Cílem urologické léčby u neurologických pacientů je v první řadě účinná a dlouhodobá protekce ledvin a následně snaha o dosažení úplné, nebo alespoň společenské kontinence. Konečným cílem je pak zlepšení kvality života pacienta. Urologie v současnosti nabízí řadu metod umožňujících efektivní terapii, předpokladem je však úzká mezioborová spolupráce mezi neurology a urology.

Přednáška představuje základní terapeutická schémata a metody, které se uplatňují v léčbě dysfunkcí močových cest u neurologických pacientů s důrazem na využitelnost v denní klinické praxi.

Dětská neurologie

odborný garant prof. MUDr. Pavel Kršek, Ph.D.

čtvrtek / 13. června 2019 / 11.15–12.15 hod.

Pokroky v genetické diagnostice epilepsií

MUDr. Ondřej Horák^{1,2}

¹Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno

²Centrum pro epilepsie Brno

O existenci geneticky podmíněných epilepsií není pochyb. Představují pravděpodobně téměř polovinu všech epilepsií. U většiny z nich však předpokládáme polygenní model dědičnosti, navíc v kombinaci s ne-genetickými faktory, což prakticky znemožňuje dokonalé pochopení a průkaz všech etiopatogenetických pochodů. Monogenních epilepsií, tzn. epilepsií na podkladě jednoznačně prokázané kauzální mutace v konkrétním genu, je podstatně méně, nicméně s raketovým rozvojem molekulárně-genetických technik i jejich počet narůstá. Přesněji řečeno, narůstá počet rozpoznaných genových mutací, které jsou s epilepsiemi (či nejčastěji s časnými epileptickými encefalopatiemi) asociované. Právě odhalení jednotlivých genů a stále větší dostupnost molekulárně-genetického testování (především sekvenování nové generace; NGS a celoxomové sekvenování; WES) je jedním z jistých důvodů, proč genetické epilepsie zohledňuje i nová etiologická klasifikace epilepsií z roku 2017.

V ideálním případě průkaz kauzální mutace určuje diagnózu, více či méně determinuje prognózu nemoci, umožňuje rodinné genetické poradenství a co je nejdůležitější, vede k individualizované terapii (např. u pyridoxin-dependentních epilepsií nebo GLUT-1-deficitu). Bohužel, takové případy

jsou vzácné. V současnosti používané NGS panely čítají desítky až stovky genů, jejichž analýza je po technické stránce dobře standardizovaná. Problémem ovšem zůstává interpretace, resp. průkaz kauzality nalezených sekvenčních variant, zejména ve smyslu jejich korelace s fenotypem pacienta. Jedna mutace totiž může determinovat řadu fenotypů a naopak, jeden fenotyp může být asociován s mnoha mutacemi v jednom i vícero genech. Celá řada mutací je samozřejmě benigních (= nevýznamných) a mnoho dosud nepopsaných. Další komplikací představuje povětšinou neúplná penetrance, možnost modifikujících genů či např. teorie kritického prahu. V mnoha případech proto nález mutace neznamena definitivní diagnózu – naopak, může představovat i matoucí informaci. Přednáška shrnuje přínosy, ale také limity a etické otázky molekulárně-genetických metod v současnosti používaných v epileptologii, ve snaze poukázat na nutnost velmi opatrné interpretace jejich výsledků.

Nové možnosti diagnostiky a léčby pro dříve neléčitelná geneticky podmíněná nervosvalová onemocnění

MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.

Neuromuskulární centrum, Klinika dětské neurologie FN Motol, Praha

Vrozená nervosvalová onemocnění (NMD) v dětském věku jsou vzácná onemocnění, která postihují sval, nervosvalovou šterbinu či periferní nerv. Klinicky se tato onemocnění projevují zejména svalovou slabostí. Celkově se v ČR jedná o stovky až tisíce dětských pacientů, kteří se navzájem liší příčinou, symptomy, tíží obtíží, progresí, možnými komplikacemi, možnostmi léčby.

V posledních letech zejména díky novým možnostem genetiky se významně zvýšila objasněnost příčin vrozených nervosvalových nemocí. Například objasněnost příčiny vrozených NMD v našem centru v roce 2018 na souboru 272 pacientů byla 91 %.

Díky novým znalostem o příčinách těchto nemocí významně narůstá počet klinických studií experimentální léčby a tím i první registrované léky. Aktuálně, během posledních tří let, byly v USA či Evropě registrovány tři léky pro dříve neléčitelná onemocnění. Jedná se o lék Translarna, který je vhodný pro chlapce se svalovou dystrofií typ Duchenne (DMD), kde příčinou je bodová mutace s předčasným stopkodonem, dále lék Exondys 51, který je vhodný taktéž pro DMD pacienty, ale s mutací ovlivnitelnou exon skippingem 51, a lék Spinraza, vhodný pro pacienty s diagnózou spinální svalová atrofie. Všechny tři léky jsou léky, které modifikují RNA a tím umožňují tvorbu chybějící bílkoviny. Vývoj těchto léků trval někdy i desítky let, a proto cena těchto léků je enormní, pohybuje se v řádech milionů korun ročně na dítě.

Během prezentace budou sděleny základní informace o principu účinku, proběhlých klinických studiích a indikačních kritériích u jednotlivých léků včetně osobních zkušeností autora.

Práce byla podpořena nadací Pohyb bez pomoci.

Pokroky v léčbě dědičných neurometabolických poruch

doc. MUDr. Martin Magner, Ph.D.

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

Skupina dědičných metabolických poruch (DMP) zahrnuje více než 1 000 definovaných onemocnění, z nichž více než tři čtvrtiny se projevují neurologickým postižením. U části DMP dochází k neurologickému postižení v důsledku metabolické poruchy probíhající mimo samotný CNS. Příkladem je vysoká hladina fenylalaninu při neléčené klasické fenylketonurii, hyperamonemie při dekompenzaci některé z poruch cyklu močovinového nebo hypoglykemie u jaterních glykogenóz, přičemž zmíněné biochemické procesy probíhají za fyziologických podmínek v játrech. Mnoho z těchto onemocnění již dokážeme dobře terapeuticky ovlivnit. DMP, které již svým primárním metabolickým defektem postihují metabolismus nervové tkáně, ať už izolovaně nebo v rámci systémové manifestace, jsou naproti tomu terapeuticky ovlivnitelné mnohem hůře. Velkou překážkou pro aplikaci terapie představuje hematoencefalická bariéra, limitované možnosti dietního ovlivnění a zejména často rychlá progresie a komplexnost primárních ale i návazné řady sekundárních patofyziologických procesů. Jedná se především o náhradu deficitní aktivity enzymu rekombinantním preparátem při tzv. enzymové

substituční terapií (ERT – Enzyme Replacement Therapy), transplantací krvetvorných kmenových buněk (HSCT – Hematopoietic Stem Cells Transplantation) nebo nejnověji genovou terapií virovým vektorem. Do terapie malými molekulami můžeme zařadit substrát redukující terapii (SRT) nebo terapii chaperony. Pro léčbu hereditárních optických neuropatií (Leberova hereditární neuropatie optiku, LHON; Dominantní optická atrofie, DOA) se užívá idebenone, derivát koenzymu Q10, který přenosem elektronů obchází dysfunkční komplex I, snižuje produkci kyslíkových radikálů, a snad i reaktivuje neaktivní retinální gangliové buňky. Novinkou je intrecerebrálně podávaná ERT u neuronální ceroid-lipofuscinózy typ 2. I když se terapeutické možnosti DMP s neurologickou symptomatologií výrazně rozšiřují, zcela zásadním pro úspěch zůstává časná diagnostika těchto onemocnění a nasazení terapie.

Podpořeno grantem RVO-VFN 64165.

Pokroky v neuroimunologii

MUDr. Zuzana Libá, Ph.D.

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

Autoimunitní onemocnění centrálního nervového systému (CNS) jsou ve srovnání s autoimunitními onemocněními jiných orgánů vzácná, ale v kontextu neurologie tvoří významnou skupinu potenciálně léčitelných stavů. Klinický obraz je rozmanitý a průběh může být akutní a život ohrožující, recidivující nebo chronický s rizikem rozvoje časně invalidity. Cílem je časná diagnostika a zahájení adekvátní terapie, což má zejména u dětí zásadní význam pro ovlivnění celkové prognózy.

Diagnostické možnosti rozpoznání zánětlivé autoimunitní etiologie neurologických obtíží se neustále zlepšují, v praxi se objevují nabídky vyšetření nových autoprotilátek a jiných biomarkerů asociovaných se zánětlivým onemocněním CNS. Problémem bývá nesnadná interpretace a někdy nejasný klinický význam zjištěných výsledků, které je třeba dát do celkového kontextu klinického stavu pacienta, ostatních laboratorních vyšetření a také do časového rámce. Prozatím není výjimkou, že se definitivní diagnóza u pacienta vyvíjí v čase, například iniciální epizoda akutní demyelinizační encefalomyelitidy může být po třech měsících dle vývoje na magnetické rezonanci mozku a míchy přehodnocena na klinicky definitivní roztroušenou sklerózu. Odhad rizika recidivujícího nebo progresivního průběhu neurologických obtíží na základě iniciálních příznaků a laboratorních nálezů je stále předmětem výzkumu.

Klasifikace autoimunitních onemocnění CNS prochází vývojem, upravují se diagnostická kritéria a formují se terapeutické přístupy. Roztroušená skleróza, která je nejčastější z autoimunitních onemocnění CNS u dospělých, tvoří u dětí jen asi 30 % z této skupiny diagnóz. Navíc, s ohledem na vyvíjející se CNS je zejména u malých dětí celková diferenciální diagnostika odlišná od dospělých pacientů, častěji je nutno pomýšlet na metabolické vady nebo geneticky podmíněná neurodegenerativní onemocnění.

V krátkém sdělení ukážeme možný diferenciálně diagnostický přístup a současnou klasifikaci nejčastějších klinických jednotek ze skupiny autoimunitních onemocnění CNS.

Satelitní sympozium společnosti ROCHE s.r.o.

Dlouhodobý přínos ocrelizumabu pro klinickou praxi

předsedající: prof. MUDr. Jan Mareš, Ph.D., MBA

čtvrtek / 13. června 2019 / 12.15–12.45 hod.

Zkušenosti s ocrelizumabem v léčbě roztroušené sklerózy

MUDr. Michal Dufek, Ph.D.

Centrum pro roztroušenou sklerózu při I. neurologické klinice FN u sv. Anny, Brno

Ocrevus (ocrelizumab) je nový přípravek pro léčbu roztroušené sklerózy (RS), který má v ČR úhradu v časně eskalaci od podzimu 2018. Jde o monoklonální protilátku namířenou proti znaku

CD20, který nesou všechna stadia B lymfocytů mimo nezralých forem a plazmatických buněk. Ocrelizumab navodí jejich dlouhodobou depleci, což je spojeno s dramatickým snížením aktivity nemoci. Jde o první lék, který má indikaci jak na relaps remitentní formu, tam na primárně progresivní formu RS. Podává se formou infuze jednou za půl roku, což je pro pacienty velmi komfortní dávkování. Po premedikaci Solumedrolem, Paralenum a antihistaminikem se infuze podává pomalu, během čtyř hodin. Sama infuze se dobře snáší, nezaznamenali jsme u tohoto léku žádné infuzní reakce.

Sdělení se zaměřuje na praktické aspekty léčby ocrelizumabem. Naše zkušenosti vychází jednak z registrační studie OPERA I, na níž participujeme od roku 2012, ze studie CASTING, které se účastníme od roku 2017 a ze zkušeností z běžné klinické praxe, kdy lék podáváme u obou forem RS od r. 2018.

Dlouhodobé potlačení progresse onemocnění u pacientů s roztroušenou sklerózou

MUDr. Mgr. Matouš Rous

Centrum pro diagnostiku a léčbu demyelinizačních onemocnění

Neurologické kliniky LF UP a FN Olomouc

Roztroušená skleróza je autoimunitní demyelinizační onemocnění, které je v současnosti děleno na dva hlavní podtypy: relaps-remitentní, které je charakterizované relapsy onemocnění s přechodnými obdobími klinicky neaktivního onemocnění a primárně progresivní, které naopak zpravidla není charakteristické relapsy, ale postupným zhoršováním neurologického stavu pacienta. Nehledě na dva uvedené podtypy RS se neurologický stav každého pacienta postupně zhoršuje. Tato tzv. progresse disability se měří několika standardizovanými parametry v klinických studiích. Ocrelizumab je první lék na roztroušenou sklerózu, který progresi disability potlačuje jak u pacientů s relaps remitentní formou, tak s primárně progresivní formou, kde je také jediným schváleným léčivým přípravkem. Například v případě parametru NEPAD (pacient bez progresse a známek aktivního onemocnění) v indikaci PPRS umožnil ocrelizumab oproti placebo u více jak trojnásobku pacientů dosáhnout tohoto cíle. Obdobného cíle u RRRS, kompozitního skóre NEDA (pacient bez známek aktivního onemocnění), bylo u pacientů léčených ocrelizumab oproti aktivnímu komparátoru interferonu beta-1a dosaženo takřka u dvojnásobku pacientů.

Varia I

čtvrtek / 13. června 2019 / 12.45–13.15 hod.

Indikace scintigrafických vyšetření v neurologii

MUDr. Kateřina Táborská

Klinika nukleární medicíny a endokrinologie 2. LF UK v Praze a FN v Motole, Praha

Funkční scintigrafická zobrazení pomocí jednofotonové emisní výpočetní tomografie (SPECT) nebo pozitronové emisní tomografie (PET) umožňují neinvazivně posoudit fyziologické a patofyziologické děje především u nemocných s cerebrovaskulárním onemocněním, demencí nebo epilepsií. Intenzita akumulace ^{99m}Tc značených lipofilních radiofarmak (^{99m}Tc -HMPAO, ^{99m}Tc -ECD) je závislá na stavu cévního řečiště a na aktivitě neuronů. Pro vyšetření integrity dopaminergního neuroreceptorového systému je dostupný ^{123}I -ioflupan (DaTSCAN) používaný v diferenciální diagnostice Parkinsonovy nemoci (PN) nebo demencí (AD versus DLB). Scintigrafie dopaminových transportérů je též vhodná k posouzení bezpečnosti podávání některých neuroleptik u nemocných s DLB. Nověji jsou dostupná radiofarmka, která se váží na fibrilární beta-amyloid neuritických plaků.

Cílem sdělení je zmapovat využití scintigrafických metod v současnosti v běžné klinické praxi v České republice.

Materiál a metódy: Pro zpracování byla využita data Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR a na jednotlivá pracoviště nukleární medicíny (NM) byl zaslán dotazník. Data poskytlo 28 pracovišť z 48 oslovených. Sledována byla vyšetření SPECT a PET, indikace, zpracování a způsob vyhodnocení.

Výsledky: Vyšetření SPECT a PET mozku činí méně než 1 % vyšetření prováděných na pracovištích NM. Přibližně 65 % pracovišť NM však provádí méně než 50 vyšetření ročně. Nedostatek rutinních zkušeností při vizuálním hodnocení je kompenzován dostupností softwarových databází umožňujících porovnat konkrétní vyšetření se soubory statistických dat (SPM, Neurogam, BRAFF, DaTQUANT) na polovině pracovišť. 70 % nemocných indikovaných k vyšetření jsou nemocní odesíláni v rámci diferenciální diagnostiky demencí, menší část tvoří pacienti s cerebrovaskulárním onemocněním. Zátěžové vyšetření k posouzení cerebrovaskulární rezervy u těchto nemocných je dostupné na 9 z 28 oddělení. Provádění iktálního a interiktálního SPECT vyšetření u epileptiků je vázáno na pracoviště s epileptochirurgickým programem. Posouzení dopaminergního receptorového systému nabízí 16 oddělení, četnost vyšetření na jednotlivých odděleních se obvykle pohybuje kolem 20 vyšetření ročně. Vyhodnocení nálezu u suspektní PN je prováděno především vizuálně, neboť senzitivita a specifita vyšetření v diferenciální diagnostice esenciálního tremoru a PN činí dle literatury 95 %. Při hodnocení nemocných odesílaných k vyšetření v rámci diferenciální diagnostiky demencí je preferováno na polovině pracovišť využití srovnávacích databází.

Závěr: Využití funkčního scintigrafického zobrazení SPECT a PET v porovnání s anatomickým (CT, MRI) je obecně velmi nízké. I přes nástup nových technologií a radiofarmak (PET) má nadále klesající trend, přesto jejich provedení může přispět ke zvýšení diagnostické jistoty v situacích, kdy klinické vyšetření nebo strukturální zobrazovací metody nejsou jednoznačné.

Bolesti hlavy

odborná garantka MUDr. Andrea Petrovičová

čtvrtek / 13. června 2019 / 14.15–15.15 hod.

Akútna liečba migrény na oddelení urgentnej medicíny

MUDr. Zuzana Dean, MUDr. Andrea Petrovičová

Neurologická klinika, Fakultná nemocnica Nitra

Migréna je časté ochorenie postihujúce dospelú i pediatrickú populáciu. V našich krajinách je pomerne často na oddelenie urgentnej medicíny privolaný neurológ kvôli diferenciálnej diagnostike bolestí hlavy i ordinácii terapie, na rozdiel od západných krajín, kde akútne ataky manažujú lekári urgentnej medicíny. Štandardný terapeutický postup chýba, každý neurológ má svoju zaužívanú terapiu. Prednáška sa pokúša načrtnúť terapeutické možnosti na základe medicíny dôkazov. Z klinických štúdií sa najefektívnejšími javia neuroleptiká alebo kombinácia ergotamínového preparátu s neuroleptikom. Napriek tomu odporúčame iniciovať liečbu parenterálnym podaním NSAIDs v kombinácii s metoclopramidom a magnéziom pre ich zriedkavé nežiadúce účinky. Pri dostupnosti triptanu jeho SC podanie. K druholíniovým liekom patria neuroleptiká, opiáty a ergotamínové preparáty. Podanie valproátu a kortikoidu nemá miesto v manažmente akútnej migrény, avšak jednorázové podanie kortikoidu v špeciálnych prípadoch je pravdepodobne účinné v prevencii recidívy bolestí hlavy.

Diferenciálna diagnostika migrény

MUDr. Marek Krivošík

II. neurologická klinika LF UK a UN Bratislava

Symptómy migrény môžu byť súčasťou iných primárnych aj sekundárnych bolestí hlavy, čo môže spôsobiť zámenu za iný patologický stav, alebo niektoré alternatívne diagnózy je možné si s migrénou pomýliť. Záludnosti migrény môžu spočívať v skutočnosti, že migréna môže byť bila-

terálna, alebo sa meniť, môže byť mierna a nemusí byť pulzujúca, môže trvať menej ako 4 hodiny a viac ako 72 hodín, nemusí mať združené symptómy a taktiež môže byť prítomná aura bez bolesti hlavy. Diferenciálna diagnostika migrény preto môže byť niekedy výzvou i pre skúsených odborníkov

Monoklonální protilátky v profylaxi migrény – výsledky klinických studií

MUDr. David Doležil, Ph.D., MBA

Headache centrum Praha, DADO MEDICAL, s. r. o., Městská poliklinika Praha

V současnosti máme čtyři typy anti-CGRP monoklonálních protilátek (mAbs), které prošly klinickými studiemi a jsou, anebo v brzké době budou, uvedeny do běžné klinické praxe: erenumab, eptinezumab, galcanezumab a fremanezumab. Erenumab jako jediná anti-CGRP mAbs je plně humánní s vazbou na receptor CGRP. Ostatní tři anti-CGRP mAbs jsou humanizované protilátky s vazbou na ligand CGRP.

Všechny čtyři anti-CGRP mAbs prokázaly svou efektivitu a bezpečnost v indikacích epizodické i chronické migrény a některé z nich byly testovány také u cluster headache. Erenumab, v indikaci pro epizodickou a chronickou migrénu, je již dostupný i na trhu v České republice. Další vývoj biologické léčby je směřován na neuropeptid nacházející se v trigeminovaskulárním systému, tzv. PACAP (Pituitary Adenylate Cyclase-Activating Polypeptide).

Migréna a specifické situace: gravidita, laktace a hormonální antikoncepce

MUDr. Ingrid Niedermayerová

Neurologie Brno, s. r. o.

II. neurologická klinika MU a FN, Brno

V **graviditě** může dojít ke změně četnosti migrény, ale i k rozvoji sekundárních bolestí hlavy, které mohou být i život ohrožující (preeklampsie, eklampsie, trombóza žilních splavů, apoplexie hypofýzy). Období gravidity a laktace vyžaduje specifický terapeutický přístup. Paracetamol lze podat po celou graviditu. Po přísném posouzení rizika a benefitu lze podávat v 1. a 2. trimestru nesteroidní antirevmatika (ibuprofen, kyselinu acetylsalicylovou, naproxen, nimesulid, ketoprofen, dexketoprofen, diclofenac), ve 3. trimestru jsou kontraindikovaná. Metamizol lze podat pouze ve 2. trimestru, metoclopramid v 1. a 2. trimestru, riziko extrapyramidových projevů u novorozence vzniká v případě podávání ve 3. trimestru. Sumatriptan je možné podat v 1. trimestru, v dalším období jen po přísném zvážení rizika a benefitu. Ostatní triptany nejsou doporučovány. Profylakticky je bezpečné podávání magnézia. U dalších profylaktik je nutné posouzení rizika a benefitu podávání (metoprolol, amitriptylin, venlafaxin, citalopram).

V **laktaci** je možné bezpečně podat paracetamol a ibuprofen. Po posouzení rizika a přínosu léčby podáváme kyselinu acetylsalicylovou (jednorázově) a triptany. Kontraindikované jsou ostatní nesteroidní antirevmatika a kodein. Při posouzení rizika lze podat jednotlivou dávku tramadolu, při delším užívání je nutno přerušit kojení. Přechodně přerušit kojení je nutné po aplikaci metamizolu (48 hod.), sumatriptanu (12 hod.) a eletriptanu (24 hod.). Profylakticky lze podat pouze magnézium. Betablokátory jsou kontraindikované pro vznik bradykardie kojení. Léčba antidepressivy (venlafaxin,

Tabulka. Monoklonální protilátky pro profylaxi migrény

	Erenumab	Galcanezumab	Fremanezumab	Eptinezumab
Typ protilátky	humánní	humanizovaná	humanizovaná	humanizovaná
Podtřída IgG	2	4	2a	1
Cíl	Receptor CGRP	CGRP	CGRP	CGRP
Biologická dostupnost	40–74 %	40 %	?	100 %
Biologický poločas (dny)	21	25–30	45	28
Způsob podání	SC/měsíčně	SC/měsíčně	SC/měsíčně nebo kvartálně	IV kvartálně

sertralin, amitriptylin) je možná pouze po přísném posouzení rizika a benefitu. Podávání valproátu u žen fertilního věku je pro jeho teratogenní účinek rizikové.

Nasazení kombinované **hormonální antikoncepce** (COC) u žen výskyt preexistující migrény bez aury nejčastěji nemění. Ženy s menstruační migrénou (bez aury) mohou profitovat z kontinuálního užívání COC. Nasazení COC je u žen s migrénou s aurou kontraindikováno, protože se zvyšuje riziko migrenózního infarktu. Toto dále narůstá při přítomnosti dalších cévních rizik. Ženám s migrénou s aurou je možné bezpečně podat čistě gestagenní hormonální antikoncepci.

Přednáška sponzorovaná společností TEVA Pharmaceuticals CR, s. r. o.

čtvrtek / 13. června 2019 / 15.15–15.35 hod.

Migréna – diagnostika a terapie – kdo a kdy?

Fremanezumab – vlastní zkušenosti

MUDr. Jolana Marková, FEAN

Neurologická klinika 3. LF UK a TN, Praha

Diagnostikovat migrénu může jak praktický lékař, tak ambulantní neurolog nebo neurolog v akutním provozu v nemocnici. Pokud se jedná o typické projevy migrény s efektem triptanů, je situace jasná. U pacientů komplikovanějších, například frekventní ataky, migréna s aurou, četné užití akutní medikace, je třeba věnovat pozornost i podrobné farmakologické i osobní anamnéze a snažit se o doporučení postupu na míru – s respektováním osobní situace pacienta. Zkušený lékař centra pro diagnostiku a terapii bolestí hlavy je jistě v těchto situacích přínosem. V prezentaci uvedeny i kazuistiky.

Dále se autorka věnuje nové účinné látce v profylaxi migrény, fremanezumabu ze skupiny CGRP protilátek. Uvedeny jsou i vlastní zkušenosti s touto látkou z klinických studií HALO, kde se účastnilo 12 pacientů, a FOCUS, kde bylo zařazeno 11 pacientů z Thomayerovy nemocnice.

Z historie neurologie

Baron Constantin von Economo (1876–1931)

odborný garant prof. MUDr. Petr Kaňovský, CSc., FEAN

čtvrtek / 13. června 2019 / 16.30–17.15 hod.

Baron Constantin Economo von San Serff (1876–1931)

prof. MUDr. Petr Kaňovský, CSc., FEAN

Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc

Constantin Economo se narodil v roce 1876 do bohaté řecké patricijské rodiny ve městě Bräila v dnešním Rumunsku, jeho otec byl obchodníkem s rozsáhlými majetky v Thessálii a Makedonii, kde měla ve městě Edessa rodina kořeny, Economovými příbuznými bylo např. několik biskupů řecké pravoslavné církve. V roce 1877 se rodina přestěhovala do Terstu, kde Economo prožil dětství a mládí. Po maturitě se v roce 1893 na přání otce zapsal na vídeňskou techniku, ale po dvou letech technického studia zanechal a přestoupil na lékařskou fakultu. Ještě jako student publikoval vědeckou práci o vývoji hypofýzy u ptáků. Promoval v roce 1901, přičemž tehdy už rok pracoval v laboratoři profesora Exnera, kde zůstal do roku 1903. Další rok strávil jako rezident na interní klinice profesora Nothnagela. Další dva roky strávil cestami po evropských laboratořích, kde pracoval s Joffroyem, Magnanem, Pierre Marie, Bernheimem, Kraepelinem, Alzheimerem a Oppenheimem. V roce 1906 povýšil císař František Josef I. Economova otce do šlechtického stavu s dědičným titulem „freiherr“, čímž se i Economo stal baronem.

Od roku 1907 pracoval jako asistent na neuropsychiatrické klinice profesora Wagner–Jauregga ve vídeňské Všeobecné nemocnici. Habilitoval se v roce 1913 prací o senzorických poruchách doprovázejících pontinní tumory, profesorem neurologie a psychiatrie byl jmenován v roce 1921. V roce 1931 byl jmenován šéfem nově založeného ústavu pro výzkum mozku (dnešní Neurologische Institut) vídeňské univerzity, který však vedl pouhých šest měsíců. Kromě medicíny bylo další vášní (patrně stejně velkou jako medicína) Constantina von Economa letectví. Začal s balonovým letectvím za svého pařížského pobytu. Po návratu do Vídně začal intenzivně létat na starém vídeňském letišti v Aspernu. Byl držitelem první oficiální rakousko-uherské mezinárodní pilotní licence a od roku 1910 prezidentem „Österreichische Aeroklub“, v této funkci zůstal až do roku 1926. Za první světové války létal jako stíhač rakousko-uherského letectva po dobu dvou kampaní v letech 1915–1916 na dolomitské frontě. Na žádost rodičů u ministerstva letectví byl koncem roku 1916 demobilizován a odeslán zpět do vídeňské vojenské nemocnice, kde pečoval o pacienty s poraněním hlavy. Po válce, v roce 1919, se ve věku 43 let oženil s Karolinou, dcerou prince Aloise von Schönberg–Hertenstein, manželství ale zůstalo bezdětné. Constantin von Economo zemřel v roce 1931 ve věku 55 let na následky srdečního infarktu.

Encephalitis lethargica von Economo po 100 letech

doc. MUDr. Kateřina Menšíková, Ph.D.

Neurologická klinika LF UP a FN Olomouc

Encephalitis lethargica, onemocnění známé rovněž pod názvem Encephalitis von Economo, byla neurologickým syndromem, který se v roce 1916 začal šířit napříč Evropou, v roce 1918 vyústil v epidemii a posléze v celosvětovou pandemii. Počet postižených celosvětově v době epidemie je odhadován na více než jeden milion lidí. Epidemie lethargické encefalitidy měla dva vrcholy výskytu, v letech 1920 a 1924. Následně incidence akutních případů klesala a narůstal počet případů chronického stadia, známého pod názvem postencefalitický parkinsonismus. Podobná epidemie se v historii medicíny nikdy neopakovala. Etiologii tohoto onemocnění byla a stále je věnována velká pozornost, byla zvažována řada teorií, včetně té, že se jednalo o následek tzv. španělské chřipky. Žádnou z nich se ale nepodařilo potvrdit. Ani po 100 letech od vypuknutí epidemie encephalitis lethargica tak není známo, čím bylo toto onemocnění způsobeno. Encephalitis lethargica tak dodnes zůstává největší medicínskou záhadou 20. století.

Constantin von Economo a teorie řízení spánku a bdění

prof. MUDr. Karel Šonka, DrSc.

Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, 1. lékařská fakulta

Univerzita Karlova a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Moderní neurofyzilogie spánku navazuje na publikaci přednášky Constantina von Economa (1876–1931) přednesené v r. 1929 v New Yorku. Tato přednáška sumarizovala klinicko-neuropatologické nálezy nemocných s letargickou (epidemickou, von Economovou) encefalitidou. Objevy von Economa, že u této encefalitidy byla nadměrná spavost spojena s lézí mezi diencefalem a mezencefalem a insomnie s lézí předního hypotalamu, jsou základem pozdějších znalostí o fyziologii spánku a bdění.

Na von Economa navázali Moruzzi a Magoun ve 40. letech popisem dráhy začínající v retikulární formaci tegmenta, která aktivuje kortex. Tím vytvořili koncept ascendentního retikulárního aktivčního systému (ARAS), který je uznávaný dosud. V následných letech byla identifikována jednotlivá jádra a neurotransmitery ARAS a jeho dvě větve. První směřuje do thalamu od cholinergních neuronů pontomezencefalického přechodu (ncl. pedunculo-pontinus a ncl. latero-dorsalis segmenti – PPT/LDT). Druhá větev ARAS začíná z monoaminergních neuronů v horním kmeni a kaudálním hypotalamu. K jejich projekci do mozkové kůry se přidávají peptidergní neurony v laterálním hypotalamu (obsahují hormon koncentrující melanin a hypocretin/orexin) a neurony v bazální telencefalu (obsahují acetylcholin nebo GABA).

Při hledání části předního hypotalamu potlačující při usínání aktivitu ARAS byla identifikována area preoptica lateralis, pars ventralis (ventrolateral preoptic area – VLPO) obsahující inhibiční neurotransmitery GABA a galanin.

Střídání spánku a bdění je řízeno cirkadiánně a homeostaticky. Hlavní jádro cirkadiánního rytmu je ncl. suprachiasmaticus v hypotalamu. Homeostatické řízení nemá jasný strukturální podklad a je zřejmě částečně zprostředkováno adenosinem.

REM spánek je generován pontinním ncl. suberuleus (u hlodavců ncl. sublaterodorsalis) a jeho ascendentní a descendentní působení na další mozkové oblasti je zodpovědné za široké spektrum projevů REM spánku.

Soutěžní blok kazuistik

odborní garanti prof. MUDr. Irena Rektorová, Ph.D.,
doc. MUDr. Štefan Sivák, PhD.

čtvrtek / 13. června 2019 / 17.15–19.00 hod.

Další diabetická polyneuropatie?

MUDr. Martin Sabela, MUDr. Jana Junkerová

Neurologická klinika, Fakultní Nemocnice Ostrava

Úvod: Myozitida s inkluzními tělísky (IBM) patří mezi chronické zánětlivé myopatie. Incidence je uváděna mezi 1 a 7,9 : 1 000 000. Klinicky se onemocnění vyznačuje progresivním rozvojem atrofie a slabosti proximálních i distálních svalových skupin. Predominantně postihuje stehenní svaly a flexory prstů ruky. Často je doprovázena dysfagií.

Případ: Prezentujeme případ 72letého muže diabetika opakovaně vyšetřovaného pro progresující svalovou slabost se závěrem diabetické polyneuropatie, který byl na naše pracoviště původně odeslán k vyloučení jiné komorbidní polyneuropatie. Vzhledem k predominantně proximální svalové slabosti a atrofii bylo vysloveno podezření na myopatický podíl na pacientových obtížích. Laboratorní nález myoglobinu 350 µg/l a kreatinkinázy 6,72 µkat/l podpořil toto podezření. Provedli jsme EMG vyšetření, kde dominovaly známky primární myogenní léze na horních i dolních končetinách v terénu polyneuropatie. Vzhledem ke klinickému, EMG a laboratornímu nálezu byla indikována svalová biopsie. Ze vzorku m. quadriceps femoris byla prokázána IBM.

Diskuze: Svalová slabost patří k častým obtížím vyššího věku. Starší pacienti často mají spoustu komorbidit, kterými je jejich slabost vysvětlována. I proto zůstává IBM poddiagnostikovanou chorobou. V případě našeho pacienta je pravděpodobný i polyneuropatický podíl na jeho slabosti.

Rozvíjající sa kvadraparéza po delíriu – rutina alebo diagnostická výzva?

MUDr. Eva Gödöllová¹, MUDr. Zuzana Langerová¹, MUDr. Dominika Drešková

Kučerová¹, MUDr. Júlia Travkina¹, MUDr. Katarína Surmajová¹, MUDr. Tatiana Hučeková²,

MUDr. Monika Plevová³, MUDr. Oto Petrík, MPH¹

¹Neurologické oddelenie, Svet Zdravia, NsP sv. Lukáša, Galanta

²Interné oddelenie, Svet Zdravia, NsP sv. Lukáša, Galanta

³Psychrické oddelenie, Svet Zdravia, NsP sv. Lukáša, Galanta

Periférna polyneuropatia patrí k najčastejším neurologickým ochoreniam. Prejavuje sa poruchou štruktúry a funkcie periférneho nervového systému a to s dysfunkciou motorických, senzitivných a autonómnych nervov. V klinickej praxi najčastejšie sa stretávame s metabolickou a zápalovou príčinou. Toxické neuropatie vznikajú obvykle priamo toxickým vplyvom, najčastejšie u onkologických pacientov.

Prezentujeme prípad 44-ročného pacienta, bez závažných ochorení, s anamnézou chronického abúzu etylu – predhospitalizačne 3 dni abstinoval pre hroziace súdne pojednávanie. Iniciálne prijatý na Interné oddelenie za účelom diagnostického doriešenia anémie stredne ťažkého stupňa s polymorfnými ťažkosťami. V rámci diferenciálnej diagnostiky anémie absolvoval paraklinické vyšetrenia s negatívnym výsledkom. Priebeh hospitalizácie bol komplikovaný manifestáciou epiparoxysmu

a s rozvojom delírium tremens s nutnosťou psychofarmakopacifikácie. Privolaný neurológ stav hodnotil ako provokovaný epiparoxysmus pri abstinenčnom syndróme pri chronickom abúze etylu. Vitálne natívne CT vyšetrenie mozgu vylúčilo intrakraniálnu patológiu. EEG vyšetrenie bolo v norme.

Po stabilizovaní stavu pacient popisoval celkovú slabosť, parestézie dolných končatín v členkoch a kolenách postupne progredujúcu, postupujúcu ascendentne. Privolaný neurológ predpokladal alkoholickú polyneuropatiu. EMG vyšetrenie nervov dolných končatín bolo s nálezom motorickej axonálne demyelinizačnej polyneuropatie dolných končatín. Realizovaná lumbálna punkcia bola s normálnym cytobiochemickým nálezom.

Klinicky sa stav pacienta progredoval, v neurostase dominoval obraz ťažkej chabej kvadraparézy končatín, bez poruchy citlivosti, pacient mal zavedený permanentný močový katéter. Opätovne konzultovaný neurológ suponoval syndróm Guillaina a Barrého, preto bol pacient preložený na Neurologické oddelenie.

S odstupom času sme realizovali kontrolnú lumbálnu punkciu, opäť s normálnym cytobiochemickým nálezom. Sérológia krvi a likvoru bola negatívna, oligoklonálne pásy v likvore a v sére neboli prítomné. Doplnili sme MRI vyšetrenie mozgu a C chrčnice, ktoré nevizualizovalo čerstvé ložiskové ani zápalové zmeny. Na úrovni C chrčnice sa nezobrazila extramedulárna kompresívna resp intramedulárna spinálna lézia. Kontrolné EMG vyšetrenie bolo so záverom demyelinizačná polyneuropatia charakteru mononeuritis multiplex s postihnutím motorických a senzitivných vlákien, bloky vedenia neboli prítomné.

Normálny MRI a likvorologický nález nás viedol k ďalšej diferenciálnej diagnostike. Vzhľadom na predhospitalizačne popisované respiračné, gastrointestinálne ťažkosti s rozvojom minerálovej dysbalancie v kombinácii s neurologickou symptomatológiou sme zvažovali akútnu intermitentnú porfýriu. Realizované vyšetrenie moču však našu hypotézu nepotvrdilo, profil skôr nasvedčoval pre otravu olovom. Z heteroanamnézy sme zistili, že síce pacient figuroval ako nezamestnaný, ale pred mesiacom pracoval v rodinnej firme, v prevádzke s akumulátorovými batériami, kde u pracovníkov boli pozorované podobné symptómy menšej intenzity. Cestou Interného oddelenia cez ÚVZ Bratislava bol dohovorovaný odber krvi na vyšetrenie olova. Vo výsledku biologická medzná hodnota pre olovo v krvi bola vysoko prekročená. Bola konzultovaná Klinika pracovného lekárstva a toxikológie UNB s doporučením chelatačnej liečby.

V ďalšom priebehu u pacienta bola zahájená intenzívna rehabilitácia s dobrou klinickou odpoveďou. Pre neuropatické bolesti bol pacient nastavený na gabapentín.

Rok po kompletnej rehabilitácii u pacienta pretrvávala chabá kvadraparéza ľahkého stupňa akcentovane na horných končatinách.

Na základe tohto zistenia došlo na danom pracovisku ku kontrole so zistením prekročenia limitov expozície a odhaleniu ďalších prípadov polyneuropatie a epilepsie.

S našou kazuistikou chceme poukázať na dôležitosť anamnézy a komplexného vyšetrenia pacienta pri širokej škále príznakov, ktoré vyžadujú multidisciplinárny prístup.

Na co pomyslet při diferenciální diagnostice poruchy vědomí

**MUDr. Jan Vinklár, MUDr. Viktor Weiss, MUDr. David Goldemund,
MUDr. Irena Doležalová, Ph.D.**

I. neurologická klinika, FN u sv. Anny v Brně a Lékařské fakulty Masarykovy univerzity, Brno

Diferenciální diagnostika poruch vědomí je široká, zahrnuje jak interní, tak i neurologické příčiny. V rámci naší kazuistiky bychom chtěli prezentovat 52letou pacientku, kterou jsme přijali na naši kliniku pro kvantitativní poruchu vědomí na úrovni soporu. Vstupní vyšetření, CT mozku, laboratorní odběry, včetně toxikologie, EEG vyšetření a vyšetření mozkomíšního moku, neprokazovala kauzální příčinu. Do druhého dne došlo k úpravě vědomí. Na následně provedené MRI mozku byl přítomen oboustranný subakutní talamický infarkt při uzávěru Percheronovy arterie (drobná arterie vycházející z arteria cerebri posterior v P1 úseku). Porucha vědomí při oboustranném talamickém infarktu je vzácnou a svízelně diagnostikovatelnou jednotkou, přestože první zmínky o této příčině poruchy vědomí jsou starší více než 100 let. V rámci tohoto onemocnění je popisována typická triáda: porucha vědomí a paměti, paréza vertikálního pohledu.

Cévní mozková příhoda z důvodu vzduchové embolie – komplikace perkutánní plicní biopsie

MUDr. Viktor Weiss¹, MUDr. Vladimír Červeňák², MUDr. Jan Vinklár¹,
MUDr. Irena Doležalová, Ph.D.¹

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

²Radiologická klinika FN u sv. Anny a LF MU, Brno

Perkutánní plicní biopsie pod CT kontrolou je hojně využívanou metodou pro odběr vzorků z plicních patologických procesů. Výkon je považován za bezpečný, nejčastější komplikací je pneumotorax (20–27 % pacientů), plicní krvácení (11 % pacientů) a hemoptýza (5–7 % pacientů). Systémová vzduchová embolie je velmi vzácná (0,020–0,07 % pacientů), je však zatížena významnou morbiditou a mortalitou.

Cílem této kazuistiky je prezentovat případ pacientky, u které došlo při punkční biopsii pravé plíce k rozvoji cévní mozkové příhody v důsledku vzduchové embolizace do pravostranného karotického povodí. V akutním stavu byl přítomen těžký neurologický deficit (levostranný neglect syndrom, levostranná homonymní hemianopsie, centrální paréza n. facialis vlevo, těžká levostranná hemiparéza akcentovaná na levé dolní končetiny do plegie). Na akutním CT mozku byly přítomny vícečetné vzduchové bubliny, na CT angiografii byl nalezen defekt v náplni periferie a. cerebri media vpravo. U pacientky postupně došlo k regresi neurologického deficitu s úplnou úpravou.

Takmer „all inclusive“ hyperkineticko-hypotonický EXPY syndróm

prof. MUDr. Egon Kurča, PhD., FESO^{1,2}, MUDr. Ján Necpál^{1,3}, MUDr. Milan Grofik, PhD.^{1,2},
doc. MUDr. Štefan Sivák, PhD.²

¹Centrum pre extrapyramídové ochorenia, Martin

²Neurologická klinika JLF UK a UNM, Martin

³Neurologické oddelenie, Nemocnica Zvolen

Autori prezentujú kazuistiku 16-ročného muža vyššieho veku, astenického habitu s 5 rokov trvajúcim pomalým progredujúcim rozvojom ťažkostí v zmysle rozvoja: globálnej pohybovej ataxie, hyperextenčného držania tela, dystonických prejavov (na hornej končatine a trupe), choreatických záškľbov, dyzartrie, občasným dropped head syndrómom, úplnou obrnou vertikálneho pohľadu nahor. Intelekt nie je postihnutý, pacient bol bez epileptických záchvatov, opakované MR vyšetrenie a interný nález boli v norme. Genetické vyšetrenie potvrdilo patologický variant génu NPC1 (c.3027delC, c.2861C>T) potvrdzujúci typ C Niemann-Pickovej choroby. Jedná sa o ochorenie s autozomálne recesívnym typom dedičnosti. V prednáške je podaná charakteristika tohto zriedkavého ochorenia.

Léčba rubrálního třesu pomocí hluboké mozkové stimulace

MUDr. Martin Nevrlý, Ph.D.¹, MUDr. Pavel Otruba, MBA¹, MUDr. Jan Bardoň¹,
doc. MUDr. David Krahulík, Ph.D., MBA², prof. MUDr. Petr Kaňovský, CSc., FEAN¹

¹Neurologická klinika, Fakultní nemocnice a Lékařská fakulta Univerzity Palackého v Olomouci

²Neurochirurgická klinika, Fakultní nemocnice a Lékařská fakulta Univerzity Palackého v Olomouci

Úvod: Rubrální nebo také Holmesův tremor je poměrně vzácný typ třesu, definován jako hrubý tremor, akcentující se ve statické poloze nebo při pohybu. Obvykle bývá jednostranný, jen výjimečně se objevuje oboustranně. Vzniká v důsledku léze cerebello-rubrálních drah. Je velmi dobře ovlivnitelný pomocí hluboké mozkové stimulace (DBS) ventrointermediálního jádra thalamu vpravo (ViM).

Kazuistika: Představujeme kazuistiku 38leté ženy, která ve svých 37 letech utrpěla krvácení do levé mozečkové hemisféry s následným rozvojem hrubých dyskinez a ataxie levostranných končetin, především horní končetiny. Náhodně zjištěno při pátrání po zdroji aneuryzma vnitřní karotidy vlevo, řešeno odloženě implantací flowdiverteru. S odstupem pak došetřovány přetrvávající handicapující dyskineze levé horní končetiny. Při polymyografickém vyšetření svalů levé horní končetiny verifikováno střídavé zapojení agonistů a antagonistů s frekvencí 4 Hz, korelující s Holmesovým

tremorem. Pacientce byla navržena terapie DBS ViM. V rámci předoperačního vyšetření před plánovanou implantací DBS nicméně zjištěna nově hypokalemie. Při následném pátrání po její etiologii diagnostikován feochromocytom. Plánovaná DBS tedy musela být odložena a přistoupeno k adrenalektomii. Implantace DBS ViM vpravo pak s dalším tříměsíčním odstupem proběhla bez komplikací, s následným klinickým velmi dobrým efektem na tremor. Přetrvává lehký levostranný neocerebellární syndrom jako následek mozečkové hemoragie a občasné myoklonické záškuby levou horní končetinou. Nicméně subjektivně i objektivně došlo k významnému funkčnímu zlepšení.

Závěr: Rubrální (Holemsův) tremor je relativně vzácný pro pacienta značně handicapující syndrom způsobený lézí cerebello-rubrálních drah, nicméně velmi dobře ovlivnitelný pomocí DBS ViM.

Kognitivně-behaviorální neurologie

odborný garant prof. MUDr. Irena Rektorová, Ph.D.

pátek / 14. června 2019 / 9.00–10.00 hod.

Afázie v klinické praxi neurologa

PhDr. Milena Košťálová, Ph.D.

Neurologická klinika LF MU a FN Brno

Afázie je získané ložiskové poškození mozku. Vzniká u 43 % cévních mozkových příhod, ale i jako důsledek traumat nebo tumorů mozku. Mezi nejčastější symptomy fatických poruch náleží poruchy pojmenování, fluence, porozumění a opakování. Jednotlivé syndromy afázií vykazují velkou variabilitu. U neurologicky nemocných se mohou vyskytovat i jazykové poruchy jako alexie a agrafie a příbuzné poruchy jako dysartrie a apraxie řeči. Velmi často koexistuje delirium, kognitivní poruchy při demenci a jiné, které komplikují diagnostické i terapeutické intervence.

Příspěvek shrne základní informace o afáziích a upozorní na některé problémy, které se mohou vyskytnout v klinické praxi při práci s těmito pacienty. Např. problematická klasifikace jednotlivých syndromů afázií, přetrvávající mýty v oblasti diagnostiky i terapie.

Doporučení pro klinickou praxi: diagnostiku a terapii neurogenních poruch komunikace provádí klinický logoped <http://www.klinickalogopedie.cz/index.php?pg=verejnost--adresar-logopedickych-pracovist>.

Behaviorální a řečové poruchy u primární progresivní afázie

doc. MUDr. Robert Rusina, Ph.D.

Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd

1. Lékařská fakulta, Univerzita Karlova v Praze, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Primární progresivní afázie (PPA) jsou neurodegenerativní onemocnění se zpočátku izolovanou alterací řeči, pozvolna progredující do demence. PPA zahrnuje tři klinické jednotky, které se od sebe liší vedle klinického obrazu i nálezem zobrazovacích vyšetření a neuropatologickým podkladem. Nonfluentní/agramatická varianta má nejnižší produkci řeči s apraxií řeči, většinou se jedná o tauopatii; sémantická varianta se vyznačuje postupnou ztrátou významu slov vedoucí k těžké poruše porozumění a podkladem je proteinopatie TDP-43; a pro logopenickou variantu je příznačné výrazné narušení opakování delších vět a anomie, většinou v rámci fokální varianty Alzheimerovy nemoci. Běžné behaviorální projevy u PPA zahrnují neklid, poruchy příjmu potravy, desinhibici a iritabilitu, mnohdy v kombinaci s apatií. Včasné rozpoznání behaviorálních projevů u PPA, účinná podpůrná a farmakologická léčba a důsledná podpora pečovateli je předpokladem dlouhodobého udržení pacientů v domácím prostředí i prevence nadměrné pečovatelské zátěže rodiny.

Shrnutí pro praxi:

- typická pro PPA je zpočátku izolovaná alterace řeči, bez zjevné strukturální léze v CT nebo MRI obrazech, s postupnou progresí do demence
- na rozdíl od jiných demencí zůstává dlouho zachována soběstačnost a aktivity běžného života

- odhadem až u 75 % pacientů s PPA se objeví poruchy chování
- k nejčastějším behaviorálním projevům PPA patří podrážděnost (iritabilita) a apatie
- jejich intenzita a četnost narůstá s progresí onemocnění
- zásadní význam má včasné rozpoznání poruch chování, účinná podpůrná a farmakologická léčba a důsledná podpora pečovatelských týmů

Paměť a její poruchy

Mgr. et Mgr. Tomáš Nikolai, Ph.D.

Neurologická klinika 1. LF UK a VFN, Praha

Paměť je jednou z nejvíce zkoumaných kognitivních domén. Diagnostika poruch paměti vyžaduje specifické dovednosti, které by měly vycházet z dobré znalosti typů poruch paměti a jejich nejčastějších příčin. Příspěvek se zabývá klinickou diagnostikou poruch paměti, představuje nejpoužívanější metody pro hodnocení poruchy paměti a jejich vztah k vybraným prototypickým onemocněním zasahujícím paměť. Hlavní důraz při rutinním neuropsychologickém vyšetření paměti spočívá na administraci specifických screeningových či komplexních paměťových testů. Kromě testového vyšetření paměti hraje při diagnostice paměťových poruch významnou roli i analýza subjektivních stížností na paměť, případně získávání anamnestických informací od pacienta i jeho rodinných příslušníků či pečovatelských týmů.

Neinvazivní mozková stimulace v behaviorální a kognitivní neurologii

Mgr. Monika Pupíková

Středoevropský technologický institut, CEITEC MU, Brno

Neinvazivní mozková stimulace (NIMS) přináší alternativní pohled na rehabilitaci a léčbu neurologických potíží. V posledních letech se výzkum významně posunul, klinické kontrolované studie naznačují klinicky relevantní efekt u různých skupin neurologických pacientů bez závažnějších vedlejších účinků. V klinické praxi byla zatím metoda schválena pouze pro léčbu farmakorezistentní deprese, studie však naznačují možné budoucí využití pro terapii depresivních symptomů u jiných onemocnění, v rehabilitaci afázií, či kognitivních symptomů v časném stadiu neurodegenerativních onemocnění mozku. V přednášce stručně seznámíme s metodami NIMS a výsledky publikovaných studií.

Satelitní sympozium společnosti SANOFI GENZYME

Zkušenosti z reálné praxe

předsedající prof. MUDr. Jan Mareš, Ph.D., MBA

pátek / 14. června 2019 / 10.00–10.45 hod.

Aubagio – zkušenosti z klinické praxe (RWE)

doc. MUDr. Pavel Štourač, Ph.D.

Neurologická klinika FN Brno

Aubagio (teriflunomid) je perorální imunomodulátor podávaný jedenkrát denně. Jedná se o inhibitor enzymu DHODH zasahující do syntézy pyrimidinu a tlumící rychlost proliferace T a B lymfocytů. V preklinických studiích nebyl teriflunomid genotoxický, mutagenní ani klastogenní.

Teriflunomid byl testován v řadě klinických studií III. fáze (TEMPO, TOWER, TOPIC, TENERE). Analýza bezpečnosti přípravku je velmi příznivá, zahrnuje zpravidla přechodné a benigní příznaky; řídnutí vlasů, průjem, zvýšení ALT, nauzea a bolesti hlavy. Teriflunomid byl testován v dávkách 14 mg a 7 mg.

Důležitým aspektem je bezpečnost stran potenciálního teratogenního účinku. Během doby užívání teriflunomidu je nezbytná antikoncepce, v případě plánované gravidity je třeba použít zrychlenou eliminační metodu.

Studie z reálné klinické praxe potvrzují dlouhodobou účinnost v klinických parametrech a standardní bezpečnostní profil bez výskytu neočekávaných nežádoucích účinků. Prezentovány budou výsledky studie TAURUS – MS s pacienty s RR-MS, dále výsledky španělské studie zaměřené na bezpečnost a snášenlivost teriflunomidu.

Praktické zkušenosti s podáváním přípravku Lemtrada u pacientů s RR MS

MUDr. Eva Recmanová

Krajská nemocnice T. Bati, a. s., Zlín

Roztrúsená skleróza je chronické, autoimunitne podmienené, demyelinizačné ochorenie CNS, ktorej priebeh dokážeme modifikovať podávaním starostlivo vybranej biologickej liečby. Včasná eskalácia pri známkach aktivity choroby je zásadná pre dosiahnutie dlhodobej stabilizácie pacientov. Alemtuzumab je indikovaný v liečbe pacientov s vysoko aktívnou formou RS, pri zlyhaní DMD terapie 1. línie. Alemtuzumab je monoklonálna protilátka namierená proti povrchovému proteínu CD 52, čím dochádza k rýchlej eliminácii T a B lymfocytov. Vysoká účinnosť bola dokázaná štúdiami CARE MS I a CARE MS II. Pri dodržaní doporučených postupov monitorácie sa jedná o vysoko účinnú terapiu s predvídateľným bezpečnostným profilom. V kazuistikách prezentujeme prípady nedostatočne kompenzovaných pacientov na predchádzajúcej DMD liečbe, u ktorých došlo k stabilizácii ochorenia až po nasadení alemtuzumabu.

Varia II

pátek / 14. června 2019 / 11.15–12.05 hod.

Familiární transthyretinová periferní polyneuropatie – včas poznat a včas léčit aneb „Time is axon“

MUDr. Radim Mazanec, Ph.D.

Neuromuskulární centrum 2. LF UK a FN Motol, Praha

Dědičná TTR amyloidóza je způsobená poruchou tvorby bílkoviny transthyretinu, který se ukládá ve formě amyloidu v různých tkáních a orgánech. Správná a včasná diagnóza amyloidózy je často obtížná a opožděná, ale pokud je odhalena včas, je léčitelná. Onemocnění je geneticky podmíněné, progresivní a postihuje více orgánů v těle. Ukládání amyloidu postihuje nejen nervová vlákna, která zajišťují hybnost a citlivost končetin nebo řídí činnost vnitřních orgánů, ale zasahuje i další orgány např. srdce, ledviny a oči. Manifestuje se obvykle ve dvou formách – první je periferní polyneuropatie (porucha končetinových nervů), která postihuje většinou pacienty ve 3.–4. dekádě s typickými pálivými a palčivými bolestmi na dolních končetinách. Může také postihovat n. medianus v zápěstí, tzv. syndrom karpálního tunelu, na obou horních končetinách, což se projevívá brněním a mravenčením prstů nebo jejich znecitlivěním. U druhé formy se amyloid ukládá v srdečním svalu a způsobuje tzv. kardiomyopatii, která obvykle postihuje muže ve věku nad 65 let a projevuje se námahovou dušností, otoky nohou a nepřekonatelnou únavou. Kromě těchto dvou základních forem dědičná amyloidóza může poškodit ledviny a je nezbytné sledovat ledvinové funkce (bílkovina v moči), trávicí poruchy (průjmy, zácpy, hubnutí) a oční příznaky (sklivcové vločky, zelený zákal). Onemocnění je naštěstí vzácné a postihuje přibližně 1,1 obyvatele ze 100 tisíc. Vloha pro amyloidózu se přenáší tzv. autosomálně dominantním způsobem, tj. riziko přenosu vlohy na další generaci je 50% pro obě pohlaví. Včasná diagnóza je stanovená na základě klinických příznaků jednoduchým testem tzv. „suché kapky“ a při pozitivním nálezu je následně potvrzená molekulárně genetickým

vyšetřením (DNA analýzou) tzv. transthyretinového genu (TTR gen). V současné době při včasném zachytu nemoci (pacient je schopen chůze bez opory) je možnost zahájit léčbu lékem, který dokáže stabilizovat bílkovinu transthyretin a zabránit tak dalšímu ukládání amyloidu ve tkáních a orgánech. Pokud je nemoc již pokročilá, zbývá pouze transplantace jater nebo kombinovaná transplantace jater a srdce či jater a ledviny. Včasný zachyt nemoci dává nemocným naději předejít nebo oddálit transplantace orgánů. Cílené vyhledávání pacientů s nejasnými poruchami končetinových nervů nebo srdečního svalu cestou tzv. „suché kapky“ je vhodným nástrojem pro včasnou diagnostiku této závažné nemoci a dává pacientům naději na efektivní léčbu. Edukace lékařů v neurologických ambulancích již pomohla identifikovat jednoho pacienta s TTR-FAP.

Selektivní imuno-rekonstituční terapie roztroušené sklerózy

MUDr. Michal Dufek, Ph.D.

MS centrum, I. neurologická klinika FN u sv. Anny a LF MU Brno

Mavenclad (cladribin) je novým lékem 2. linie terapie roztroušené sklerózy (RS), což znamená lék pro vysoce aktivní relaps remitentní RS. Tento lék má v České republice úhradu od podzimu 2018.

Jde o purinový antimetabolit, který vede ke snížení počtu lymfocytů. Jedná se o příklad pulzní imunorekonstituční terapie, kdy „pulzní“ znamená, že se podává v pulzech, ne nepřetržitě a přitom efekt trvá dlouhodobě a „imunorekonstituční“ znamená, že lék způsobí depleci imunitních buněk (v tomto případě selektivní snížení počtu lymfocytů), které se během několika týdnů od podání obnoví a tyto nové lymfocyty jsou již kvalitativně odlišné – fáze rekonstrukce imunitního systému.

Doporučená kumulativní dávka tohoto léku je 3,5 mg/kg tělesné hmotnosti, která se podává v prvních dvou letech léčby – vždy pět dní na začátku prvního a druhého měsíce každého léčebného roku. Po dokončení dvou léčebných pulzů není nutná žádná další léčba cladribinem během 3. a 4. roku. Pacient je tak léčen 20 dní během čtyř let trvání efektu terapie, což je pro pacienta velice komfortní způsob léčby. Samotný lék se snáší dobře, jeho požití není spojeno s žádnou nežádoucí reakcí.

Sdělení se zaměřuje na praktické aspekty terapie tímto unikátním lékem.

Satelitní sympozium společnosti Eisai Gesmb-H – organizační složka

Skoro vždycky jde něco udělat

předsedající prof. MUDr. Milan Brázdil, Ph.D., FRCP

pátek / 14. června 2019 / 12.05–12.35 hod.

Hodnota terapeutického rozhodnutí pro pacienta s „neideálním“ výsledkem předchozí intervence

prof. MUDr. Milan Brázdil, Ph.D., FRCP

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

Standardy péče o pacienty s epilepsií se s novými objevy na poli neurověd a s dostupností nových možností terapeutických intervencí dynamicky vyvíjejí, a to co bylo považováno za akceptovatelný výsledek v minulosti, již v současné době nemusí platit. Klasický ideální výsledek – tj. dosažení trvalého či alespoň dlouhodobého stavu bez záchvatů platí, nicméně měli bychom též usilovat o maximální možné zkrácení času a počtu terapeutických pokusů, které potřebujeme k jeho dosažení. Tak, aby celkový počet záchvatů, které pacient absolvuje, byl co nejnižší. „Neideální“ výsledek s perzistujícími záchvaty, byť v nižší frekvenci než před intervencí, pro pacienta znamená zásadní snížení kvality života, potenciální ohrožení úrazem či dokonce SUDEP, a omezení v běžném

životě. Pro lékaře pak často pocit profesionálního neúspěchu a vyšší pracovní a ekonomické zatížení péčí o takového pacienta.

U pacienta se „suboptimálním“ výsledkem současné terapeutické intervence by mělo dojít k rychlému a racionálnímu rozhodnutí. Základní otázkou je, zda jde pro pacienta ještě něco udělat, nebo už jeho stav nejde dostupnými intervencemi zlepšit. Pravidlem při klinickém rozhodování v takových případech by měla být validace diagnózy, analýza typu a frekvence záchvatů, potvrzení předpokládané etiologie, a zhodnocení dosavadní léčby a jejích výsledků. Zásadní je naplánování sekvence změn terapie. Měly by se brát v úvahu i nefarmakologické intervence a v případě potřeby včas pacienta referovat do specializovaného epileptologického centra.

Při plánování dalších farmakoterapeutických intervencí je třeba postupovat systematicky podle zásad racionální polyterapie. Jako první použít postupy s vyšší pravděpodobností úspěchu (např. u kombinace AED je vyšší šance uspět přidáním léku s jiným mechanismem účinku než s mechanismem stejným). Pomůckou pro rozhodování mohou být nejen randomizované klinické studie, ale též klinická data z běžné praxe, které sumarizují strukturovanou kolektivní zkušenost.

U pacientů, kde se nám dosud nezdařilo dospět k ideálnímu výsledku, by se mělo přistupovat k pravidelnému přehodnocení (např. ve Velké Británii se tak děje v ročním intervalu) a v každém případě při vstupu nové terapeutické možnosti či získání nových zásadních poznatků v oboru.

Zamyšlení nad pacientem, z něhož vyplyne včasné terapeutické rozhodnutí, je to nejcennější, co může lékař pro svého pacienta učinit.

Jak jsme pracovali s Perampanelem u pacientů s „neideálním“ výsledkem dosavadní léčby

MUDr. Jitka Kočvarová

1. neurologická klinika Fakultní nemocnice u sv. Anny, Brno

Perampanel je antiepileptikum ze „zatím“ poslední generace. Jeho hlavní odlišností od ostatních antiepileptik je mechanismus účinku. Perampanel je v této době jediným antiepileptikem, které ovlivňuje postsynaptickou oblast a to nekompetitivním antagonizmem glutamátových AMPA receptorů. Tato skutečnost může být důležitá při hledání vhodného léku do kombinace s jinými antiepileptiky. Glutamát je také jedním ze zásadních mediátorů pro generalizaci záchvatu. Další odlišností od jiných antiepileptik je dlouhý eliminační poločas (105 hodin u pacientů bez enzymových induktorů), který umožňuje dávkování 1x denně.

Bezpečnost a účinnost perampanelu zjištěná v randomizovaných studiích byla opakovaně publikována. Randomizované studie však zahrnují většinou vyselektované pacienty, kteří ne vždy dobře reflektují klinickou realitu (podle analýzy 432 chorobopisů dvou neurologických pracovišť z ČR by se do randomizovaných studií „kvalifikovalo“ 9 % pacientů). Tito pacienti zpravidla bývají značně refrakterní (tj. ve stavu, kam bychom naše pacienty, pokud možno, nechtěli nechat dospět). Výsledky studií s protokolem blízkým běžné praxi, které sumarizují strukturovanou kolektivní zkušenost, mohou být velmi užitečným doplňkem při rozhodování o vhodné léčbě konkrétního pacienta. V případě perampanelu tato reálná klinická data od obvyklých pacientů ukazují ve srovnání s výsledky randomizovaných studií vyšší účinnost a lepší snášenlivost a též nižší udržovací dávky. To lze vysvětlit použitím ve dřívějších liniích přídatné léčby, individualizací dávky a rychlosti titrace, což v randomizovaných studiích zpravidla není možné.

Prezentujeme případové studie dvou pacientů léčených perampanelem, které ilustrují terapeutické místo a možnosti tohoto přípravku. Zároveň ukazují naši snahu o časně rozhodnutí a změnu léčebné intervence, pokud ty stávající nedávají optimální výsledky, tak, aby pacient dospěl ke kompenzaci epilepsie na co nejnižší počet pokusů.

Polyneuropatie

odborný garant doc. MUDr. Edvard Ehler, CSc.

pátek / 14. června 2019 / 15.15–16.15 hod.

Diabetická polyneuropatia

MUDr. Gabriel Hajaš, PhD.

Neurologická klinika FSVaZ UKF a FN Nitra

Diabetes mellitus spôsobuje celé spektrum periférnych neuropatických komplikácií a postihuje všetky úrovne periférneho nervu, počnúc nervovým koreňom a končiac distálnym axónom. Diabetická neuropatia (DN) sa v súčasnosti považuje za heterogénne ochorenie s odlišnými patogenetickými mechanizmami u rozdielnych klinických syndrómov. Môže byť fokálna aj difúzna, proximálna aj distálna. Najčastejšou formou DN je distálna symetrická polyneuropatia, ktorá často prebieha zákerne a bezpríznakovo a jej najzávažnejšou komplikáciou je diabetická noha.

Patogenéza ochorenia je tiež heterogénna, s rôznymi kauzатívnymi faktormi, vrátane perzistujúcej hyperglykémie, mikrovaskulárnej insuficiencie, oxidatívneho stresu, nitrosatívneho stresu, narušeného neurotrofizmu a autoimunitne spotreďkovanej deštrukcie nervov. Okrem už známych rizikových faktorov DN ako sú trvanie diabetu či dlhodobá úroveň metabolickej kontroly sa ako dôležité ukazujú kardiovaskulárne faktory (hypertenzia, hyperlipidémia, obezita), vek a fajčenie. V prevencii rozvoja neuropatie majú rozhodujúce miesto kontrola glykémie, úprava životného štýlu a cvičenie. Kyselina alfa-lipoová a benfotiamín sa považujú za látky s chorobu-modifikujúcim potenciálom, podľa viacerých štúdií je však ich efekt sporný. Terapia bolestivých foriem DN je potrebná najmä z hľadiska zlepšenia celkovej kvality života diabetikov. Včasná diagnostika DN je nevyhnutná pre včasné podchytenie pacientov s možnosťou terapeutickú intervenciu.

Periferní neuropatie u dětí

MUDr. Josef Kraus, CSc.

Klinika dětské neurologie, Univerzita Karlova v Praze, 2. LF a FN Motol, Praha

Většina periferních nervových poruch má postupný a pomalu progresivní průběh. Avšak akutní začátek může nastat při autoimunitním a infekčním zánětu, metabolických poruchách nebo při intoxikaci. Mnoho systémových onemocnění i látek a léčiv postihuje také periferní nervový systém. Periferní neuropatie se typicky vyvíjejí se symetrickým a převážně distálním postižením. Kombinace senzitivní a motorické léze je nejčastější, avšak v některých případech mohou převládat motorické nebo senzitivní abnormality a také se mohou objevit autonomní příznaky. Vyšetření poruchy periferního nervu zahrnuje pečlivou anamnézu, včetně anamnézy rodinné. Následuje neurologické, elektrofyziologické vyšetření a biochemické, serologické, imunologické, likvorologické či genetické testy; případně zobrazení. Nejčastější polyneuropatii v dětském věku je hereditární motorická a senzitivní neuropatie.

Variety akutní polyradikuloneuritidy

doc. MUDr. Edvard Ehler, CSc.

Neurologická klinika FZS Univerzity Pardubice a PKN, Pardubice

Akutní polyradikuloneuritida je nejčastější akutní, získaná, autoimunitní, multifokální periferní neuropatie. Roční incidence se udává od 0,16 do 4,0/100 000 obyvatel s maximem výskytu mezi 50–70 lety. Jedná se o autoimunitní reakce proti periferním nervům, na které se podílejí buněčné i protilátkové imunologické abnormality. Akutní zánětlivá demyelinizační polyradikulitida je u nás (i v celé Evropě) nejčastějším typ a dva primárně axonální typy – AMAN a AMSAN – jsou u nás méně časté. Existuje několik fokálních variant akutní polyradikuloneuritidy, které se vyznačují charakteristickým klinickým průběhem, nálezem protilátek proti gangliosidům i různými terapeutickými schématy.

Nejčastější z fokálních variant GBS je Miller-Fisherův syndrom, který se v klasické formě manifestuje oftalmoparézou, areflexií a ataxií. Ataxie může být výrazná, takže nemocný není ani schopen sedět. Klasifikuje se jako mozečková či obecně non-neuropatická. Typickým nálezem je pozitivita antiGQ1b protilátek. Existuje celá řada variant Miller-Fisherova syndromu – bez ataxie, s převahou postižení parasympatických vláken, s výraznou únavností. Ve více než 50 % dochází ke kombinaci s generalizovanými formami polyradikuloneuritidy.

Bickerstaffova kmenová encefalitida (BBE) je variantou Miller-Fisherova syndromu. Projevuje se poruchou vědomí (např. somnolencí), hyperreflexií, někdy i mírnou spasticitou, oftalmoparézou (s postižením parasympatických vláken), ataxií. Jsou pozitivní protilátky pro gangliozidům GQ1b a obvykle i nález na MRI. Existují však i neúplné formy BBE – např. bez okohybné poruchy.

Faryngo-cerviko-brachiální forma se vyznačuje dysartrií, dysfagií a descendentním rozvojem slabosti šjiového a brachiálního svalstva. Charakteristickou komplikací jsou poruchy polykání (sonda, PEG), aspirace (s odsátím z dýchacích cest) i dlouhodobá umělá plicní ventilace. Bývají pozitivní protilátky proti gangliozidům GD1a a GQ1b.

Dalšími variantami jsou akutní ataxie, akutní dysautonomie, mnohočetná kraniální neuropatie a paraparetická forma.

POŘADATELÉ DĚKUJÍ
UVEDENÝM FIRMÁM ZA SPOLUÚČAST
NA FINANČNÍM ZAJIŠTĚNÍ SYMPOZIA

PLATINOVÝ
PARTNER

SANOFI GENZYME 

ZLATÝ
PARTNER



HLAVNÍ
PARTNEŘI



PARTNEŘI

Akademie klasické homeopatie, spol. s r.o.

Angelini Pharma Česká republika s.r.o.

AquaKlim, s.r.o.

BIONIK Stapro Group s. r. o.

Boehringer Ingelheim, spol. s r.o.

BTL zdravotnická technika, a.s.

DEYMED Diagnostic s.r.o.

Eisai GesmbH-organizační složka

G.L. Pharma Czechia s.r.o.

Glenmark Pharmaceuticals Distribution s.r.o.

M.G.P. spol. s r.o.

Pfizer, spol. s r.o.

Repoint Mark s.r.o. & Otavan Workwear s.r.o.

Sandoz s.r.o.

STADA PHARMA CZ s.r.o.

UCB s.r.o.

MEDIÁLNÍ
PARTNEŘI

