

Neurologie

PRO PRAXI



Neurol. pro praxi 2011; 12(Suppl. D)

www.solen.cz

ISBN 978-80-87327-64-7

Abstrakta

45. česko-slovenské dny dětské neurologie

26.–28. květen 2011

Hotel Angelo, Plzeň

SOLEN
MEDICAL EDUCATION

Úvodní slovo

Milé kolegyně, milí kolegové,

jménem organizačního výboru Vás vítám v západočeské metropoli Plzeň na již 45. česko-slovenských dnech dětské neurologie, které pro Vás letos organizuje Dětské oddělení Neurologické kliniky FN a LF UK v Plzni.

Pro tuto konferenci jsme zvolili tři zajímavá odborná témata a vzhledem k tomu, že celkový počet přihlášených přednášek přesáhl padesátku, byla tato volba správná. Věříme, že se nám podařilo sestavit kvalitní odborný program a celá akce bude po odborné stránce přínosem jak pro začínající kolegy, tak naplní očekávání i zkušených kolegů z renomovaných pracovišť dětské neurologie.

Nosným tématem celé konference je dětská mozková obrna, jejíž problematika je stále aktuální a má v dětské neurologii nezastupitelné místo. Péče o děti s dětskou mozkovou obrnou vyžaduje multioborovou spolupráci, jejíž důležitost chceme tímto připomenout.

Samotný kongres se koná v prostorách moderního hotelu Angelo v centru Plzně, která v několika posledních letech zaznamenala výrazný rozvoj a v roce 2010 získala titul Evropské hlavní město kultury pro rok 2015. Tento titul se každý rok uděluje dvěma vybraným městům, ze dvou členských států EU s cílem podpořit evropskou kulturní spolupráci.

Města, která se pro daný rok stala evropskou kulturní metropolí, jsou vyhledávaným cílem mnoha turistů. Přejeme si tedy, aby Plzeň odhalila své krásy i Vám a přinesla nezapomenutelné zážitky.

Dále Vás čekají dva společenské večery, kde bude dostatek příležitostí k pokračování v odborných diskuzích, ale i k přátelským rozhovorům. První se uskuteční v prostorách restaurace Na Spilce, situované přímo v areálu pivovaru Prazdroj, v prostorách bývalých kvasných sklepů. A další večer v prostorách hotelu Angelo s doprovodem hudební skupiny.

Přejeme Vám příjemné dny strávené v Plzni, které Vás obohatí jak po stránce odborné, tak kulturní.

MUDr. Jitka Rokytová

za organizační výbor kongresu a za kolektiv lékařů
a sester Dětského oddělení Neurologické kliniky LF UK a FN Plzeň

Abstrakta

45. česko-slovenské dny dětské neurologie

**zpracovala společnost Solen, s. r. o.,
vydavatel časopisu Neurologie pro praxi**

Supplementum D Neurologie pro praxi,
ročník 12, 2011

Grafická úprava a sazba:

Aneta Mikulíková, tel.: 777 557 414
e-mail: mikulikova@solen.cz

Redakce:

SOLEN, s. r. o.,
Lazecká 297/51, 779 00 Olomouc
Zdeňka Bartáková,
tel.: 777 557 416, e-mail: bartakova@solen.cz,
www.neurologiepropraxi.cz

ISBN 978-80-87327-64-7

Mediální partner



www.neurologiepropraxi.cz

45. česko-slovenské dny dětské neurologie

26.–28. 5. 2011

Místo konání: hotel Angelo Plzeň

Pořadatelé

Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň
Česká společnost dětské neurologie ČLS JEP
Slovenská neurologická společnost – sekce dětské neurologie J. E. Purkyně

Témata kongresu

NEUROLOGICKÉ KOMPLIKACE V NOVOROZENECKÉM OBDOBÍ
DĚTSKÁ MOZKOVÁ OBRNA
EPILEPTICKÉ SYNDROMY DĚTSKÉHO VĚKU
VARIA

Organizační výbor

Předseda:

MUDr. Jitka Rokytová

Členové:

MUDr. Věra Amblerová
MUDr. Martina Machová
MUDr. Veronika Farhanová

Vědecký výbor

Předseda:

doc. MUDr. Hana Ošlejšková, Ph.D.
MUDr. Miroslav Murgaš

Členové:

MUDr. Jan Hadač, Ph.D.
prof. MUDr. Vladimír Komárek, CSc.
MUDr. Marie Kunčíková
prof. MUDr. Soňa Nevšímalová, DrSc.
MUDr. Jitka Rokytová

Po dobu kongresu bude probíhat výstava kreseb dětských pacientů.

Program 45. česko-slovenských dnů dětské neurologie

Čtvrtek 26. 5. 2011

8:30–8:45

Slavnostní zahájení 45. česko-slovenských dnů dětské neurologie

Úvodní slovo: doc. MUDr. Boris Kreuzberg, CSc., děkan Lékařské fakulty UK Plzeň

Předsedající: Nevšímalová S., Kunčíková M., Ošlejšková H., Rokytová J., Hadač J., Komárek V., Murgaš M., Peřina V.

8:45–10:45

Neurologické komplikace v novorozeneckém období

Předsedající: Dort J., Murgaš M., Klement P.

- Neurologická problematika v neonatologii**
Dort J., Dortová E., Rokytová J. – 20 minut
- Sledování dětí po těžké perinatální asfyxii léčených v novorozeneckém období celotělovou hypotermií**
Klement P., Šildová K., Lukášková J., Černá O., Fleischnerová A., Lorenčík D., Pokorná P., Srnský P., Vobruba V. – 15 minut
- Hypotonie, chabé sání a respirační selhání u novorozence/kojence, způsobené kongenitální myastenii při mutaci RAPSIN a COLQ genu – kazuistiky**
Adamovičová M., Klement P., Honzík T., Černá O. – 10 minut
- Benigní novorozenecké spánkové myoklonie**
Cíbochová R., Štěrbová K. – 10 minut
- Neurologické komplikace hyperinzulinizmu v novorozeneckém období**
Koumarová L., Vítnerová L. – 10 minut
- Může mít patologický novorozenecký ikterus vliv na vznik autismu ?**
Kubíčková K., Foglová J., Hošťálková P., Makovská Z., Pavlík T., Doležal Z., Ošlejšková H. – 10 minut
- Závažná a jej zvládanie u matiek rizikových novorodencov**
Murgaš M., Kováčová J. – 10 minut

10:45–11:15

Coffee break

11:15–12:30

Neurologické komplikace v novorozeneckém období

Předsedající: Haninec P., Brichtová E., Ošlejšková H.

- Komplexní hydrocefalus novorozenců**
Vacek P. – 20 minut
- Hydrocefalus – klinické sledování dětí s ventrikulo-peritoneální drenáží**
Rokytová J., Vacek P. – 10 minut
- Léčba posthemoragického hydrocefalu u novorozenců s nízkou porodní hmotností**
Brichtová E. – 10 minut
- Vrozené vývojové vady mozku**
Machová M. – 10 minut
- Operační léčba porodního poranění plexus brachialis**
Haninec P., Mencl L., Kaiser R., Houšťava L., Dubový P. – 10 minut

12:30–14:30

Oběd

14:30–17:30

Epileptické syndromy dětského věku

Předsedající: Hadač J., Kršek P., Kunčíková M.

- Chirurgická léčba epilepsie u dětí v Centru pro epilepsie Motol: zkušenost u 100 případů**
Kršek P., Sebroňová V., Faladová L., Štěrbová K., Jahodová A., Kudr M., Rybář J., Komárek V., Tichý M. – 20 minut
- Nejnovější trendy v chirurgické léčbě epilepsie u dětí**
Jahodová A., Kršek P., Komárek V., Sebroňová V., Štěrbová K., Faladová L., Kudr M., Rybář J., Tichý M. – 10 minut
- Indikace ketogenní diety u syndromu Dravetové**
Hadač J., Brožová K. – 10 minut
- Mutace POLG genu – klinický obraz**
Stibitzová R., Honzík T., Brožová K. – 10 minut
- Deficit glukózového transportu 1 typu (GLUT-1 deficeience)**
Brožová K., Honzík T., Křepelová A., Rokytová J. – 10 minut
- Porucha transportu folátů do mozku – nová léčitelná dědičná metabolická porucha**
Košťálová E. – 10 minut
- Benigní familiární neonatální záchvaty**
Novák V., Kunčíková M., Kovářová M. – 10 minut
- Efektivita a tolerabilita levetiracetamu v léčbě epilepsie u dětí do 2 roků**
Ramos Rivera G. A., Payerová J., Kolníková M., Sýkora P. – 10 minut
- Vliv antiepileptik na kostní metabolismus**
Cahová P., Rusnáková Š., Ošlejšková H. – 10 minut
- Psychogenní neepileptické záchvaty – kazuistika**
Brenkus P., Rokytová J. – 10 minut

17:00–17:30	Prezentace firmy Otto Bock – 30 minut
17:30–18:00	Schůze Výboru Společnosti dětské neurologie ČLS JEP
20:00–24:00	Společenský večer v restauraci Na Spilce, Plzeň

Pátek 27. 5. 2011

Dopolední odborný program probíhá za podpory firmy IPSEN

9:00–10:30	Dětská mozková obrna Předsedající: Ošlejšková H., Kunčíková M., Schejbalová A., Rokytová J., Hadač J., Komárek V., Kraus J. 23. Léčba nadměrné svalové aktivity při DMO Kraus J., Brožová M. a NORA – 20 minut 24. Ortoped a dětská mozková obrna – zásady terapie na dolních končetinách Schejbalová A. – 15 minut 25. Intratekální baclofen v léčbě spasticity a dystonie u dětí s dětskou mozkovou obrnou Libý P., Tichý M., Kraus J., Zounková I. – 10 minut 26. Pozdní morbidita včetně DMO u rizikových novorozenců Kunčíková M., Medřická H., Štěpánová E., Novák V. – 10 minut 27. Široká multioborová spolupráce v moderním managementu komplexní terapie DMO Ošlejšková H. – 10 minut
10:30–11:00	Coffee break
11:00–13:00	Dětská mozková obrna Předsedající: Nevšímalová S., Bratský L., Amblerová V. 28. Jde opravdu o dětskou mozkovou obrnu? Příhodová I., Baxová A., Nevšímalová S. – 10 minut 29. Záhadné DMO Šusterová L., Dortová E., Dort J., Mocková A., Rokytová J., Farhanová V., Sebroňová V., Brázdilová M. – 10 minut 30. Dětská mozková obrna a EEG Bratský L. – 10 minut 31. Poruchy metabolismu serinu v diferenciální diagnostice neuropsychických vývojových poruch Jahnová H., Szentiványi K., Krijt J., Čánský Z., Pešková K., Štastná S., Zeman J., Honzík T. – 10 minut 32. Diagnostika poruch metabolismu biogenních aminů v dětském věku: deficit tyrozinhydroxylázy Szentiványi K., Hansíková H., Krijt J., Vinšová K., Klement P., Ješina P., Rozsypalová E., Zeman J., Honzík T. – 10 minut 33. Možnosti využití hipoterapie v léčbě neurologických diagnóz Smíšková Š., Matek P. – 10 minut 34. Morbus Niemann Pick typu C – základní charakteristika a projevy v dětském věku Malinová V. – 15 minut 35. Longitudinální sledování pacientů s Niemann-Pickovou chorobou typ C Nevšímalová S., Příhodová I., Tauberová A. – 15 minut
13:00–14:30	Oběd
14:30–16:30	Dětská mozková obrna Předsedající: Sýkora P., Komárek V., Vrabelová Z. 36. Difuzní traktografie u dětí s vývojovou dysfázií Komárek V., Šanda J., Vránová M., Jahodová A., Kynčl M. – 10 minut 37. Kongenitální CMV infekce a její klinická variabilita Kolníková M., Sýkora P., Ramos G.R., Hanus O., Payerová J. – 10 minut 38. Kazuistika dvou bratrů s X-vázanou kongenitální myotubulární myopatií v důsledku nové mutace v MTM1 genu Haberlová J., Laššuthová P., Sebroň V., Zámečník J., Seeman P. – 10 minut 39. Hyperekplexie – úlekové reakce u matky a dcery v důsledku nové mutace v GLRA1 genu Vrabelová Z., Haberlová J., Krůtová M., Hyjánek J., Sebroňová V., Komárek V., Seeman P. – 10 minut 40. Léčitelná svalová dystrofie Ošlejšková H., Rusnáková Š., Vondráček P., Muchová M., Malinová V., Voháňka S. – 10 minut 41. Spektrum pacientů v dětské neurologické ambulanci ve 4letém období Šerclová L., Štefáčková Š., Talábová M. – 10 minut 42. Dětský pacient s DMO a epilepsií – možnosti pomoci z pohledu sociálního pracovníka Valouchová L. – 10 minut 43. Prezentace asistenčních psů a pomoc u dětí s DMO a epileptickými záchvaty Tomášů O. – 30 minut

16:30–17:30 **Plenární zasedání České společnosti dětské neurologie ČLS JEP**

19:00–24:00 **Společenský večer v hotelu Angelo Plzeň**

Sobota 28. 5. 2011

9:00–10:00

Varia

Předsedající: Brožová K., Medřická H., Muchová M.

44. SMA – spinální muskulární atrofie

Farhanová V., Rokytová J. – 10 minut

45. Projekt – podpora rodin dětí s onemocněním SMA v České republice

Kočová H., Světlíková D. – 10 minut

46. Angelmanův syndrom

Medřická H., Kunčíková M., Kovářová M., Šilhánová E. – 10 minut

47. Epidemiologické charakteristiky primárních bolestí hlavy u dětí a adolescentů

Muchová M., Janoušková E., Andrllová H., Daniš L., Schwarz D., Ošlejšková H. – 10 minut

10:00–10:30

Coffee break

10:30–11:30

Varia

Předsedající: Šerclová L., Haberlová J., Talábová M.

48. Mozkové infarkty v dětském věku

Rusnáková Š., Ošlejšková H. – 10 minut

49. Kazuistika pacienta – 14letý chlapec s krvácením z aneuryzmatu arteria cerebels superior

Brázdilová M., Paulas L., Kynčl M., Šálková E., Charvát F., Puchmajerová A., Sebroňová V. – 10 minut

50. Retrospektivní analýza souboru pacientů s NF1, nejčastější komplikace z oblasti centrálního nervového systému

Kalužová M., Petrák B., Lisý J. – 10 minut

51. Neobvyklá první manifestace systémového onemocnění (kazuistika)

Talábová M., Šerclová L., Taláb R., Minxová L. – 10 minut

11:30–12:00

Zakončení sjezdu

Předsedající: Nevšímalová S., Kunčíková M., Ošlejšková H., Rokytová J., Hadač J., Komárek V., Murgaš M., Peřina V.

Postery: Kvalita života dětí s tělesným postižením SMA (spinální muskulární atrofie) při použití kompenzačních pomůcek –
Kočová H.

Poznámka k programu: po každé přednášce je počítáno cca 5 minut na diskuzi.

Abstrakta

1. Neurologická problematika v neonatologii

Dort J.¹, Dortová E.¹, Rokytová J.²

¹Neonatologické oddělení,

Fakultní nemocnice v Plzni

²Neurologická klinika,

Fakultní nemocnice v Plzni

Cílem přehledové přednášky je prezentovat základní demografická data o nedonošených novorozencích, podat přehled časně neonatální morbidit, postihující nervový systém, a ukázat systém a možnosti dlouhodobé vývojové péče.

Podíl nedonošených dětí s porodní hmotností pod 2 500 g v posledních 15 letech stále stoupá a činí již 7,8 % všech novorozenců (ČR 2009). To znamená, že v této době přijímají neonatologická oddělení přibližně 1 500 dětí s velmi nízkou porodní hmotností pod 1 500 g za rok a z toho je zhruba 500 dětí s porodní hmotností menší než 1 000 g. Poslední jmenovaná skupina představuje novorozence nejvíce ohrožené závažnou časnou morbiditou s rizikem dlouhodobých poruch psychomotorického vývoje. Jedná se mozková krvácení a periventrikulární leukomalacie. Druhou závažnou skupinou jsou donošení novorozenci s perinatální encefalopatií a třetí představují vrozené vývojové vady mozku a míchy.

Hospitalizace dětí vyjmenovaných skupin je často dlouhodobá, řadu týdnů trvající. Všechny děti jsou pak po propuštění z Neonatologického oddělení FN v Plzni zařazeny do dlouhodobého ambulantního sledování a případné péče lékařských specialistů. V případě zjištění poruchy vývoje je zahájena adekvátní vývojová intervence, jež kromě individuálně zvolené fyzioterapie a psychologie v indikovaných případech zahrnuje péči logopedickou, speciálně pedagogickou, foniatrickou a jinou. K tomu slouží centrum vývojové péče, které poskytuje koordinovanou multidisciplinární a centralizovanou péči.

2. Sledování dětí po těžké perinatální asfyxii léčených v novorozeneckém období celotělovou hypotermií

Klement P., Šildová K., Lukášková J., Černá O., Fleischnerová A., Lorenčík D., Pokorná P., Srnský P., Vobruba V.

Klinika dětského a dorostového lékařství, VFN Praha

Úvod: Perinatální asfyxie je důležitou příčinou morbidit a mortalit v novorozeneckém věku. Výsledky multicentrických studií ukazují nižší incidenci dětské mozkové obrny (DMO) a psychomotorické retardace u dětí se středně těžkou a nejtěžší formou hypoxicko-ischemické encefalopatie (HIE), které byly léčeny celotělovou hypotermií v novorozeneckém věku. Metoda amplitudově integrovaného EEG (aEEG) je důležitý indikační kritérium k zahájení léčby řízenou hypotermií.

Pacienti: Prezentujeme soubor přibližně 50 dětí po perinatální asfyxii, s projevy středně těžké a nejtěžší formy HIE (Sarnat II–III), s vyjádřenou abnormitou na aEEG, u kterých byla indikována řízená hypotermie v novorozeneckém věku (vstupní kritéria TOBY studie). Pacienti byli sledováni po dobu 2 let na pracovišti pediatrie a dětské neurologie, se zaměřením na výskyt psychomotorické retardace, dětské mozkové obrny, epilepsie, sluchové/zrakové poruchy. Výsledky jsou porovnány se skupinou novorozenců se srovnatelnou perinatální zátěží a příznaky HIE, léčených bez řízené hypotermie.

Závěr: Neuroprotektivní terapie celotělovou hypotermií u donošených novorozenců po středně závažné a těžké perinatální asfyxii je účinným prostředkem v prevenci rozvoje trvalého poškození CNS.

3. Hypotonie, chabé sání a respirační selhání u novorozence/kojence, způsobené kongenitální myastenii při mutaci RAPSN a COLQ genu – kazuistiky

Adamovičová M., Klement P., Honzík T., Černá O.

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

Úvod: Nejběžnější forma kongenitální myastenie u nás – s mutací CHRNE genu – se projevuje zevní oftalmoplegií, ptózou a únavovou svalovou slabostí, v časném věku poruchou sání a těžším průběhem respiračních infekcí. Cílem našeho sdělení je upozornit na vzácné formy onemocnění, jejichž někdy i jediným projevem je respirační selhání v novorozeneckém či kojeneckém věku.

Pacienti: U 2 kojenců po opakovaném respiračním selhání jsme prokázali kongenitální myastenii – u dívky s mutací RAPSN a u chlapce s mutací COLQ genu.

Jedenáctiměsíční dívka měla od novorozeneckého věku hypotonii a problémy s pitím, opoždění hrubé motoriky. Oftalmoplegii neměla a ptóza byla zaznamenána až po druhém respiračním selhání v 11 měsících. Repetitivní stimulace byla s normálním nálezem, ale syntostigminový test byl pozitivní a na léčbě inhibitory acetylcholinesterázy došlo ke zlepšení klinického stavu.

Chlapec, 5,5 měsíce byl od narození hypotonický a špatně sál. Oftalmoplegii neměl, zřetelná byla kolísající ptóza, slabost a atrofie svalů a těžké opoždění hrubé motoriky. Od novorozeneckého věku měl opakované ataky hypoventilace a respiračního selhání. Na EMG byl myopatický vzorec, repetitivní stimulace nebyla provedena. Syntostigminový test byl proveden 2×, bez odpovědi či dokonce se zhoršením slabosti. Chlapec zemřel na akutní respirační selhání v 6 měsících.

Závěr: U novorozenců a kojenců se kongenitální myastenie může projevovat hypotonií, poruchou sání a atakami respiračního selhání. Pacienti nemusí mít ptózu ani oftalmoplegii. Normální náález při repetitivní stimulaci či negativní odpověď na syntostigminový test diagnózu nevylučují. Často je možná symptomatická léčba či prenatální diagnostika.

Práce byla podpořena grantovým projektem IGA MZ NS 10561-3/2009.

4. Benigní novorozenecké spánkové myoklonie

Cíbochová R., Štěrbová K.

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

Benigní novorozenecké spánkové myoklonie patří k neepileptickým spánkovým myokloniím, které se vyskytují u donošených fyziologických novorozenců. Projevují se pouze během spánku opakujícími rytmickými myoklonickými záškuby končetin. Spontánně odezní během 6–12 měsíců, nevyžadují léčbu a neovlivňují psychomotorický vývoj dítěte.

V patogenezi onemocnění se předpokládá vliv serotoninové dysbalance a genetických faktorů.

Pro diagnostiku je důležitá charakteristická klinika a video EEG monitorace, při které se nenačejí žádné abnormality během myoklonií.

Tato klinická jednotka je v literatuře málo popsaná, přestože má své místo v diferenciální diagnostice novorozeneckých křečí a často se klinicky zaměňuje za epileptický projev.

Přednáška bude doplněna videozáznamy z vlastního video EEG archivu.

5. Neurologické komplikace hyperinzulinizmu v novorozeneckém období

Koumarová L., Vitnerová L.

Neurologická klinika a Klinika dětí a dorostu 1. LF UK a VFN, Praha

Předmětem našeho sdělení jsou kazuistiky 3 dětí s epilepsií a psychomotorickou retardací, vzniklou v důsledku hypoglykemií při hyperinzulinizmu. Nejčastější je neonatální forma, méně infantilní a vzácná je dětská forma. Hypoglykémie jsou způsobeny poruchou regulace a excesivní sekrecí inzulínu. Tato heterogenní porucha zahrnuje: 1. kanálopatie postihující SUR 1 nebo KIR, 2. enzymatické deficity glukokinázy (GK), glutamátdehydrogenázy (GDH) a 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s krátkým řetězcem (SCHAD) a 3. modifikace inzulínového receptoru. Diagnostika spočívá v zachytu neadekvátně vysoké koncentrace inzulínu vzhledem k naměřené glykémii, v poměru inzulín/glukóza, v absenci ketolátů a acidózy. Ke zvládnutí hypoglykémie je potřeba vysokého přívodu exogenní glukózy infuzí.

Terapie je jednak iniciální, akutní, kdy je obvykle zapotřebí centrálního žilního katétru k možnosti podání vysoceprocentní glukózy. Dále pak terapie následná, která spočívá ve frekventní stravě s přidávkou škrobu do jednotlivých porcí.

V medikamentózní léčbě se používá Diazoxid-derivát benzotiadiazinu a hormon somatostatin-analog Octreotide (při neúčinnosti Diazoxidu). Vysoké dávky mohou vést ke zhoršení hypoglykémie supresí glukagonu a růstového hormonu. Po zahájení léčby se u mnoha pacientů objevuje zvracení a/nebo průjem a abdominální distenze, také steatorhea je častá, částečně se zlepšuje po p.o. podání pankreatických enzymů a vymizí po řadě týdnů a měsíců.

3. chirurgická – při fokální hyperplazii nebo inzulinomu je prvním řešením, u difúzní hyperplazie po selhání medikamentózní terapie se provádí subtotální pankreatektomie.

Primární hyperinzulinismus je vzácná porucha, ale závažná příčina hypoglykémie u kojenců a dětí. Je nejčastější příčinou neonatální hypoglykémie, která trvá déle než prvních pár hodin života.

6. Může mít patologický novorozenecký ikterus vliv na vznik autizmu?

Kubičková K.¹, Foglová J.¹,

Hošťálková P.², Makovská Z.², Pavlík T.⁴,

Doležal Z.³, Ošlejšková H.²

¹Lékařská fakulta

Masarykovy univerzity v Brně

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

³Pediatrická klinika LF MU a FN, Brno

⁴Institut biostatistiky a analýz LF MU, Brno

První dvě autorky se na přípravě práce podílely rovným dílem.

Autistické spektrum (Autistic Spectrum Disorders, ASD neboli „autizmy“) zahrnují vývojová onemocnění mozku charakteristická narušením sociálních interakcí, komunikace a stereotypními vzorci chování a zájmů. Komplexní etiologie autizmu není jednoznačně objasněna, ale předpokládá se podíl mnoha genetických i negenetických faktorů. Jedním ze získaných vlivů může být i patologický novorozenecký ikterus (PNI). V metaanalýze Amina, a kol. zveřejněné v březnu 2011 byl zjištěn statisticky významný vztah mezi PNI a rozvojem autizmu u donošených autistických dětí, stejný vztah ale už nebyl prokázán u dětí nedonošených. Hlavním cílem naší práce bylo pomocí retrospektivní studie zjistit, jak je tomu v souboru dětí s autizmem, které byly diagnostikovány na Klinice dětské neurologie LF MU a FN Brno v letech 1980–2008. Vedlejším cílem práce bylo zjištění případného vztahu mezi PNI a výskytem epilepsie u autistů.

Výskyt PNI byl zkoumán u 404 dětí s dětským autizmem, atypickým autizmem a Aspergerovým syndromem (přičemž kompletní zkoumaná data se podařilo dohledat u 328 dětí) a byl srovnán s výskytem PNI u kontrolní skupiny pacientů (404 osob) z Pediatrické kliniky LF MU a FN Brno. Pro sumarizaci dat byly použity standardní popisné statistiky, zejména frekvenční tabulky. Pro zhodnocení souvislosti mezi výskytem PNI a pozdějším rozvojem autizmu byl použit Fisherův exaktní test. Dále byl posuzován vztah mezi PNI a výskytem epilepsie u autistů.

Ze souboru 287 donošených dětí s autizmem byl zaznamenán PNI u 49 pacientů (17,1 %), zatímco ze skupiny 41 prematuritních autistů pouze u 12 dětí (29,3 %). V kontrolním souboru, který je tvořen pacienty bez autizmu, byl PNI zaznamenán u 35 (9,5 %) z 367 donošených, zatímco u prematuritních dětí v 16 (45,7 %) případech z 35. Byla zjištěna statisticky významná závislost mezi výskytem PNI po narození a přítomností autizmu u donošených dětí (OR = 1,95, CI (1,23; 3,10), p = 0,005), zatímco u prematuritních novorozenců tato souvislost prokázána nebyla (OR = 0,49, CI (0,25; 1,33), p = 0,255). Taktéž nebyl nalezen vztah mezi PNI a rozvojem epilepsie v celém souboru autistů. Věříme, že naše práce se stane inspirací pro navazující prospektivní studie s důrazem na zcela praktické terapeutické výstupy v prevenci autizmu.

7. Zátěž a její zvládání u matiek rizikových novorozenců

Murgaš M.¹, Kováčová J.²

¹Neuros, s. r. o., Dětská neurologická ambulance, Slovenská republika

²UKF Nitra, Katedra psychológie, Slovenská republika

Ciel: Cieľom práce bolo zistiť, ako matky rizikových novorozencov zvládajú vzniknutú špecifickú životnú situáciu – byť matkou rizikového novorodenca, najmä vzťah medzi úzkostlivosťou a zvládáním záťaže.

Metodika: V spolupráci s katedrou psychológie UKF v Nitre sme realizovali výskumnú sondy s formulovaním nasledovných otázok: 1) Existuje vzťah medzi úzkostlivosťou a tendenciou využiť určitú copingovú stratégiu na zvládanie záťaže? 2) Sú rozdiely medzi prvoroďčkami a druhoroďčkami vo: a) využívaní inštrumentálnej stratégie zvládania záťaže (zameranie sa na problém), b) vo vyhľadávaní sociálnej opory ako copingovej stratégie, c) v úrovni úzkostlivosti?

Oslovených bolo 47 matiek, 32 respondentiek, 12 prvoroďčiek, 20 druhoroďčiek, 15 matiek odmietlo spolupracovať (istá forma vyhýbania). Na zisťovanie preferovania copingovej stratégie bol použitý dotazník CSI (33 tvrdení), na zisťovanie úrovne úzkostlivosti dotazník STAI (s 20 položkami).

Výsledky: 1) Medzi úzkostlivosťou a vyhýbanou copingovou stratégiou existuje signifikantne pozitívny vzťah. 2) Medzi úzkostlivosťou a inštrumentálnou stratégiou existuje signifikantne negatívny vzťah. 3) Participantky s vyššou úrov-

ňou úzkostlivosti preferovali sociální oporu jako copingovou strategii. 4) Druhorodičky využívali instrumentální strategii více jako prvorodičky. 5) Sociální opora byla využívána více prvorodičkami. 6) Prvorodičky mají vyšší skóre úzkostlivosti jako druhorodičky.

Záver: Existuje vztah mezi úzkostlivostí a tendencí využívat určitou copingovou strategii. Mnoho matic, zejména prvorodiček a těch, které mají úzkostlivost jako osobnostní črtu, potřebují pomoc v zvládnutí pro ně náročnější životní situace, být matkou rizikového novorozence. Ukazuje se potřeba programů a kurzů, zaměřených na danou problematiku a snižování úzkosti.

8. Komplexní hydrocefalus novorozenců

Vacek P.

Neurochirurgické oddělení,
LF UK a FN Plzeň

Úvod: Navzdory rozsáhlému rozvoji zobrazovacích metod, drenážních systémů a endoskopické techniky, hydrocefalus novorozencekého věku nadále zůstává problematickou částí dětské neurochirurgie. Situace se podstatně zhoršuje v případech, kdy se jedná o tzv. hydrocefalus komplexní. U vrozených malformací mozku s hydrocefalem nebo u multilokulárního hydrocefalu je často třeba použít kombinovaný přístup – endoskopicky konvertovat hydrocefalus na „jednoduchý“ a navázat drenážním výkonem.

Metodika: V posledních třech letech jsme řešili 8 novorozenců s komplexním hydrocefalem různé etiologie. Cílem bylo vždy provést drenážní operaci s využitím jednoho intrakraniálního katétru. Většinou jsme zkombinovali endoskopický výkon s uložením intrakraniálního katétru pod přímou vizuální kontrolou endoskopem, standardně jsme využívali elektromagnetickou neuronavigaci.

Výsledky: Ve všech případech jsme úspěšně provedli drenážní výkon z jednoho intrakraniálního přístupu s využitím jednoho intrakraniálního katétru. Pooperačně jsme řešili jednu likvorovou píštěl, jednu obstrukci ventilu a jednu obstrukci komorového katétru, nezaznamenali jsme žádnou infekční komplikaci.

Závěr: Endoskopický výkon v kombinaci s přesným umístěním intrakraniálního katétru pod zrakovou kontrolou dovoluje řešení většiny případů komplexního hydrocefalu u novorozenců s využitím jednoho intrakraniálního přístupu. Navíc díky obrovské plasticitě dětského mozku

se někdy i děti s těžkými vrozenými vadami CNS, jsou-li operovány včas a adekvátně, mohou na konec vyvíjet zcela normálně.

9. Hydrocefalus – klinické sledování dětí s ventrikulo-peritoneální drenáží

Rokyťová J.¹, Vacek P.²

¹Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň

²Neurochirurgické oddělení LF UK a FN Plzeň

Hydrocefalus je onemocnění vzniklé na podkladě poruchy tvorby, cirkulace nebo resorpce mozkomíšního moku. V dětském věku vzniká z příčin vrozených nebo získaných.

Prevalence vrozeného hydrocefalu je 0,5–3/1 000 narozených dětí. Nejčastější příčina je stenóza Sylvijského mokovodu. K získaným patří zejména intrakraniální krvácení, zánět CNS a úraz hlavy.

Klinické projevy závisí na typu a rychlosti vzniku hydrocefalu. U dětí do dvou let věku je prvním příznakem makrocefalie a progresivní růst obvodu hlavičky, napjatá velká fontanela a rozestup švů, zvracení a při další progresi de viace bulbů kaudálně. U starších dětí se hydrocefalus projeví bolestí hlavy, zvracením, příznaky zapadajícího slunce a poruchou vědomí.

Z diagnostických metod se při průkazu hydrocefalu uplatňuje ultrazvukové vyšetření přes velkou fontanelu, k objasnění etiologie je metodou volby magnetická rezonance.

Nejčastějším zákrokem jsou zkratové operace. Principem výkonu je odvádění likvoru z mozkových komor do některé tělní dutiny, kde dochází k jeho vstřebávání. Nejčastěji je prováděn ventrikulo-peritoneální zkrat.

Do našeho sledování bylo zahrnuto 38 dětí, narozených a operovaných v rozmezí let 2005–2010. Nejčastěji se jednalo o posthemoragický hydrocefalus u dětí předčasně narozených s porodní hmotností pod 1 500 g. Druhou nejčastější příčinou byl kongenitální hydrocefalus. Více jak polovina dětí měla provedenou magnetickou rezonanci a u téměř poloviny operovaných dětí byla vertikalizace ukončena do 2 let věku.

10. Léčba posthemoragického hydrocefalu u novorozenců s nízkou porodní hmotností

Brichtová E.

Klinika dětské chirurgie,
ortopedie a traumatologie, FN Brno

Nezralá mozková tkáň u novorozenců s nízkou porodní hmotností je ohrožena vznikem intra nebo periventrikulárního krvácení, v jehož důsledku se ve většině případů rozvine posthemoragický hydrocefalus. Soubor představuje 38 pacientů léčených pro posthemoragický hydrocefalus na Pracovišti dětské medicíny FN Brno v letech 2004–2009. Všem pacientům byl v akutní fázi implantován reservoir pro opakované punkce a evakuace sangvinolentního likvoru. Po sanaci likvorového nálezu a poklesu hladiny celkové bílkoviny v likvoru pacienti podstoupili implantaci vnitřního drenážního systému nebo endoskopickou třetí ventrikulostomii. Po operaci byl u pacientů sledován neurologický stav, sonografický náález a funkce vnitřního drenážního systému. Jsou prezentovány výsledky souboru včetně komplikací při léčbě.

11. Vrozené vývojové vady mozku

Machová M.

Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň

Vývojové vady vznikají v důsledku abnormálního ontogenetického vývoje.

Jedná se o širokou skupinu onemocnění s rozdílnou etiologií a rozdílnými klinickými projevy.

Poruchy uzávěru neurální trubice zahrnují jak řadu těžkých patolog. stavů – např. anencefalii, holoprosencefalii, tak i méně závažné stavy, jako jsou např. kongenitální arachnoidální cysty, Dandy Walker komplex a další.

Na patogenezi defektů uzávěru neurální trubice se mohou podílet vlivy genetické, vlivy prostředí, geografické vlivy, doba koncepce, věk matky, abúzus alkoholu, metabolická a horečnatá onemocnění v graviditě.

Malformace CNS můžeme nejlépe dělit podle časových úseků – od počátku gestace do 20. týdne, pak období po 20. týdnu gestace a období po 25. týdnu gestace.

V přednášce jsou pak jednotlivé malformace vyjmenovány a některé z nich jsou podrobněji popsány, včetně ukázek MRI vyšetření.

12. Operační léčba porodního poranění plexus brachialis

Haninec P.¹, Mencl L.¹, Kaiser R.¹,

Houšťava L.¹, Dubový P.²

¹Neurochirurgická klinika 3. LF UK
a FN KV v Praze

²Anatomický ústav LF MU v Brně

Porodní poranění pažní nervové pleteně má průměrnou incidenci 1–2/1 000 živě narozených dětí. I přes pokroky v medicíně se tedy stále u nás rodí asi 100–200 takto postižených novorozenců. Naprostá většina se upraví spontánně, resp. konzervativní léčbou. Zbýlých 10–20 % (10–40 dětí v ČR ročně) si zaslouží rekonstrukční operaci. Při přetrvávání parézy doporučujeme kontaktovat specializované pracoviště na konci 1. měsíce věku dítěte. Pacienti s kompletní lézí a přítomným Hornerovým syndromem jsou indikováni k okamžitému výkonu, zbylí jsou opakovaně vyšetřeni a operováni při nelepšení stavu mezi 3. a 6. měsícem věku. Čím dříve je správně indikovaná operace provedena, tím má větší šanci na úspěch. V případě pozdně vyšetřených dětí je nejzazším termínem pro rekonstrukci konec prvního roku. Na rozdíl od dospělých pacientů lze u dětí provádět rozsáhlejší rekonstrukční výkony i na horních částech pleteně, pokud to není možné, přistupuje se k neurotizačním operacím.

13. Chirurgická léčba epilepsie u dětí v Centru pro epilepsie Motol: zkušenost u 100 případů

Kršek P., Sebroňová V., Faladová L., Štěrbová K., Jahodová A., Kudr M., Rybář J., Komárek V., Tichý M.
Klinika dětské neurologie,
UK 2. LF a FN Motol, Praha

Epileptochirurgický program byl na Klinice dětské neurologie UK 2. LF a FN Motol obnoven v roce 2000. Od té doby bylo do začátku roku 2011 operováno 100 dětských pacientů, u kterých bylo realizováno 111 resekčních epileptochirurgických výkonů: 8 nemocných podstoupilo jednu reoperaci, dva byli reoperováni dvakrát. Za stejnou dobu byl 34 pacientům implantován vago-vý stimulátor (toto skupina nebude v detailech diskutována). U nemocných léčených resekční operací byl průměrný věk při začátku epilepsie 5 let (0–17 let) a průměrný věk při operaci byl 11,5 roku (4 měsíce – 20 let). Šedesát pacientů mělo každodenní záchvaty. Nejčastější etiologií farmakorezistentní epilepsie byly fokální kortikální dysplazie (izolované u 33, v kombinaci s hipokampální sklerózou u dalších 14 a asociované s benigními tumory u dalších 22 případů). Sedmdesátpět nemocných podstoupilo jednoduchý operační výkon s intraoperační elektrokortikografií, 29 pacientů bylo operováno po předchozí implantaci nitrolebních elektrod, u 4 dětí jsme užili techniku awake craniotomy. Rozsahem bylo 42 operací

fokálních, 41 lobektomií, 20 multilobárních resekcí a 8 hemisferekтомиí. Výsledek 2 roky po výkonu je znám u 60 nemocných, 46 z nich (77 %) bylo bez záchvatů. U 10 z těchto nemocných byla již vysazena antiepileptika. Výsledek 5 let po výkonu bylo možné hodnotit u 32 dětí, bez záchvatů bylo 22 (69 %) z nich. Přechodné komplikace s úplnou úpravou se vyskytly u 29 pacientů, 13 nemocných má očekávaný a 4 nepředvídaný trvalý pooperační deficit. Přednáška komplexně shrne naši dosavadní zkušenost s chirurgickou léčbou epilepsie u dětí a její dlouhodobé výsledky.

Podporováno granty VZ MZOFNM2005-6504,
Kontakt Program ME09042 a IGA NT/11460-4.

14. Nejnovější trendy v chirurgické léčbě epilepsie u dětí

Jahodová A.¹, Kršek P.¹, Komárek V.¹,
Sebroňová V.¹, Štěrbová K.¹, Faladová L.¹,
Kudr M.¹, Rybář J.¹, Tichý M.²
¹UK 2. LF, FN Motol,
Klinika dětské neurologie, Praha
²UK 2. LF a FN Motol, Neurochirurgie, Praha

Přednáška naváže na prezentaci shrnující dosavadní zkušenost s chirurgickou léčbou u dětí v Centru pro epilepsie Motol. Cílem sdělení je zdůraznit aktuální směry v diagnostice epileptochirurgických kandidátů a v modernizaci resekčních epileptochirurgických výkonů. Hlavním trendem neinvazivní diagnostiky je koregistrace různých modalit neurozobrazení (zejména vysokorozlišovací MRI, fMRI, DTI, iktálního SPECT, FDG-PET). Jsou-li tato neurozobrazení koregistrována v neuronavigačním software, mohou dle našich recentních zkušeností i u velmi komplikovaných případů nahradit implantaci nitrolebních elektrod. Tímto způsobem významně zvyšujeme komfort nemocných (jeden operační výkon místo dvou) a redukuje ekonomické náklady na epileptochirurgickou léčbu. U pacientů, kde je implantace nitrolebních elektrod nezbytná, se snažíme efektivitu lokalizace epileptogenní zóny zvýšit aplikací matematických metod analýzy intrakraniálního EEG signálu. Principem je použití detektorů založených na obecných principech deterministických a statistických metod a dále lokalizace nově zjištěných elektrografických znaků epileptogenní zóny, např. vysokofrekvenční aktivity. Tento postup je v porovnání s vizuální analýzou objektivnější a umožňuje extenzivnější posouzení záznamu. Bezpečnost operačních výkonů v blízkosti elokventní motorické kůry a pyramidové dráhy se snažíme zvýšit projektem, ve kterém optimalizujeme postupy elektrické kortikální sti-

mulace u dětí. Standardní postupy této stimulace užívané u dospělých pacientů často selhávají u dětí do šesti let věku. Vypracovali jsme protokol kortikální stimulace, který je i v této věkové kategorii použitelný a navíc optimalizovali postup elektrofyziologického sledování intaktnosti významných drah v průběhu mozkových operací. Budeme demonstrovat, že použití uvedených inovací významně zvyšuje efektivitu i bezpečnost epileptochirurgických postupů u dětí.

Podporováno granty VZ MZOFNM2005-6504,
Kontakt Program ME09042 a IGA NT/11460-4.

15. Indikace ketogenní diety u syndromu Dravetové

Hadač J., Brožová K.
FTN, Oddělení dětské neurologie, Praha

Ketogenní dieta je přísný dietní režim s vysokým obsahem tuků, výrazným omezením cukrů a adekvátním příjmem bílkovin, který se používá v léčbě farmakorezistentní epilepsie u dětí.

Tato léčba se obvykle indikuje v neakutních stavech. Na případu 4letého pacienta s maligní myoklonickou epilepsií (syndromem Dravetové) budeme prezentovat účinnost ketogenní diety u farmakorezistentního myoklonického statu.

16. Mutace POLG genu – klinický obraz

Stibitzová R.¹, Honzík T.², Brožová K.¹
¹FTN, Oddělení dětské neurologie, Praha
²VFN, KDDL, Praha

POLG je gen kódující katalytickou subjednotku mitochondriální DNA polymerázy. Jeho mutace jsou spojené s variabilním klinickým obrazem mitochondriálního onemocnění: Alpersova syndromu, progresivní ataxie nebo progredující zevní oftalmoplegie. Na tuto mutaci je třeba myslet v případě zástavy psychomotorického vývoje s progresí mozečkového syndromu s následným rozvojem fokálních záchvatů. Na případu 5leté dívky budeme dokumentovat atypický obraz Alpersova syndromu při prokázané mutaci POLG genu.

17. Deficit glukózového transportru 1 typu (GLUT-1 deficiencie)

Brožová K.¹, Honzík T.², Křepelová A.³,
Rokyťová J.⁴
¹FTN, Oddělení dětské neurologie, Praha
²VFN, KDDL, Praha

³FN Motol, Ústav biologie
a lékařské genetiky, Praha
⁴Neurologická klinika, FN Plzeň

GLUT-1 deficiencie je relativně vzácné autozomálně dominantní onemocnění vyvolané poruchou glukózového transportního mechanismu při mutacích v genu SLC2A1. Onemocnění má velmi variabilní fenotyp, avšak nejčastěji se projevuje v kojeneckém až batolecím věku psychomotorickou retardací, získanou mikrocefalií a farmakorezistentními epileptickými záchvaty. Nemoc se však může manifestovat i v pozdějším věku, a to pod obrazem farmakorezistentní epilepsie případně paroxysmální dystonie.

Na GLUT-1 deficit bychom měli pomyslet u všech dětí s časně vzniklou farmakorezistentní epilepsií a progresivní mentální deteriorací, především, pokud se záchvaty objevují po delším lačnění, v ranních hodinách a stav se naopak lepší po jídle. Typické je i snížení frekvence záchvatů při infekčních onemocněních. Základním diagnostickým krokem je vyšetření poměru koncentrace glukózy v mozkomíšního moku a krvi – u pacientů s GLUT-1 deficitem je tento poměr obvykle nižší než 0,4. Molekulárně genetické vyšetření na mutaci v genu SLC2A1 je nově dostupné i v ČR.

Součástí přednášky bude prezentace kazuistiky sedmiletého pacienta s typickým klinickým průběhem a prokázanou heterozygotní mutací genu SLC2A1.

Analýza SLC2A1 genu byla podpořena grantem VZ FNM MZO 00064203.

18. Porucha transportu folátů do mozku – nová léčitelná dědičná metabolická porucha

Košťálová E.
Ústav dědičných metabolických poruch
VFN a 1. LF UK, Praha

Foláty patří mezi kofaktory mnoha metabolických reakcí v organismu. Je známo několik poruch folátového metabolismu a transportu. Jednou z nich je nedávno popsán autozomálně recesivně dědičné onemocnění způsobené mutacemi v FOLR1 genu kódujícím folátový receptor alfa (FR α), kdy dochází k poruše transportu folátů do mozku. Dominantními klinickými symptomy u případů v dětském věku byly regres psychomotorického vývoje, extrapyramidové příznaky, epilepsie. V pomocných vyšetřeních byla popsána mozková atrofie, hypomyelinizace, pokles cholinu a inositolu.

Diagnostika je založena na vyšetření 5-metyltetrahydrofolátu (5MTHF) v likvoru při normální koncentraci folátů v plazmě. Diagnózu je nutné následně potvrdit na molekulárně genetické úrovni vyšetřením FOLR1 genu. Obě vyšetřovací metody jsou nově zavedeny na našem pracovišti.

Onemocnění patří mezi léčitelné dědičné metabolické poruchy. V terapii se používá kyselina folinová.

Protože pouze stanovení správné diagnózy umožní včasnou léčbu, je vhodné tuto dědičnou metabolickou poruchu zvažovat v rámci diferenciální diagnostiky u pacientů s podezřením na neurometabolické onemocnění.

*Podpořeno grantem MZOVFN2005
Ministerstva zdravotnictví České republiky.*

19. Benigní familiární neonatální záchvaty

Novák V., Kunčíková M., Kovářová M.
Fakultní nemocnice Ostrava,
Klinika dětské neurologie

Benigní familiární neonatální záchvaty (Benign familial neonatal seizures – BFNS) je vzácný epileptický syndrom novorozeneckého věku s parciálními nebo generalizovanými záchvaty (často tonickými nebo klonickými). Záchvaty se objevují v prvních dnech života a spontánně mizí cca do 4 měsíců věku. Etiopatogeneza spočívá v mutaci genů pro podjednotky draslíkového kanálu KCNQ1-KCNQ5 s autozomálně-dominantní formou dědičnosti a neúplnou penetrancí.

Léčba: Lehčí formy není třeba léčit (věková vazba, dobrá prognóza). U těžších forem se doporučuje fenobarbital, event. valproát, podle některých autorů i fenytoin s časným vysazením po 3–6 měsících.

V letech 2006–2010 jsme se setkali se 2 sourozenci (chlapci), jejichž matka a babička ze strany matky prodělaly novorozenecké křeče s přechodnou léčbou a spontánním vymizením záchvatů v kojeneckém věku a normálním dalším neurologickým vývojem.

Obě děti prodělaly v novorozeneckém věku sérii četných tonických a klonických záchvatů s výraznou alterací stavu. Sekundarita ve smyslu strukturální léze CNS, metabolické vady atd. byla v obou případech vyloučena. Relativně těžký průběh záchvatů byl důvodem pro nasazení antiepileptik. Fenobarbital ve standardních dávkách nebyl efektivní. Podle naší zkušenosti mělo v léčbě průlomový charakter s ukončením záchvatů nasazení fenytoinu u staršího bratra

a valproátu u mladšího. Antiepileptická léčba byla u staršího sourozence ukončena v 1 roce věku (s normálním dalším neurologickým vývojem), u mladšího dosud pokračuje.

Závěr: BFNS je vzácný, až raritní syndrom věkově vázaných záchvatů, na který je potřeba myslet zejména s ohledem na správné nastavení intenzity léčebných opatření tak, aby samotná léčba nebyla pro pacienta rizikem.

20. Efektivita a tolerabilita levetiracetamu v léčbě epilepsie u dětí do 2 rokov

Ramos-Rivera G. A., Payerová J.,
Kolníková M., Sýkora P.
Klinika dětské neurologie LF UK a DFNSP,
Bratislava, Slovenská republika

Úvod: Levetiracetam (LEV) je širokospektrální antiepileptikum III. generácie, ktorý sa vďaka svojim výhodným farmakokinetickým vlastnostiam, jedinečnému mechanizmu účinku a dokázanej efektívite etabloval v liečbe epilepsie aj u detí. Od r. 2009 ho možno použiť ako prídavnú liečbu parciálnych záchvatov s generalizáciou alebo bez nej u detí od 1 mesiaca života, čím sa veľmi obohatil obmedzený arzenál antiepileptickej liečby u najmenších detí.

Metodika: Retrospektívne sme vyhodnotili efektívnosť LEV v súbore 23 detí vo veku od 2 do 24 mesiacov (priemer 12,43 mes). Liečbu sme hodnotili ako účinnú pri $\geq 50\%$ redukcii počtu záchvatov a za neúčinnú pri $< 50\%$ redukcii počtu záchvatov. Súbory tvorili deti hospitalizované a ambulantne sledované na KDN DFNSP v Bratislave ostatné 2 roky.

Výsledky: Z celkového počtu 23 detí liečba bola účinná u 6 pacientov (26,09%), z ktorých dvaja dosiahli bezzáchvatový stav (8,70%). LEV bol neúčinný u 13 detí (56,52%) a u jedného pacienta sa stav po nasadení LEV zhoršil (4,35%). Liečba LEV bola prerušená pre nežiaduce účinky u 3 detí (13,04%).

Generalizované záchvaty sa vyskytovali u 11 pacientov (47,83%). U dvoch z nich bola liečba LEV účinná (18,18%). Parciálne záchvaty sa vyskytovali u 10 pacientov (43,48%). Z nich LEV bol účinný u 4 detí (40%). Jeden pacient mal reflexné atonické záchvaty, jeden epilepsia partialis continua pri hemimegalencefalii a jeden malígny migrujúcu epilepsiu. U týchto 3 detí nebol žiaden efekt.

Priemerná dávka LEV bola 41,58 mg/kg/deň (23,8–60 mg/kg/deň), priemerný počet užívaných antiepileptík pred nasadením LEV bol 1,96

(1–5 liekov) a trvanie liečby LEV v priemere 5,52 mes (1–17 mes).

Záver: V našom súbore LEV sa javil ako efektívnejší v liečbe parciálnych záchvatov v porovnaní s generalizovanými. Menej priaznivý efekt liečby v našom súbore v porovnaní s údajmi v literatúre je podmienený zložením nášho súboru, kde dominujú deti s katastrofickými a farmakorezistentnými epilepsiami.

21. Vliv antiepileptik na kostní metabolismus

Cahová P., Rusnáková Š., Ošlejšková H.
Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno

Dětský věk představuje pro vývoj kostí klíčové období. Hlavní růst a modelace kostí probíhá do 2.–3. decenia, v tomto období je zásah do metabolismu kostí zásadní a může mít závažné důsledky pro další utváření kostní hmoty.

Antiepileptika, a to především induktory jaterních enzymů fenobarbital, fenytoin a karbamazepin, mohou zasahovat do metabolismu kosti přímo několika mechanismy. Důležitá je interference s metabolismem vitamínu D v játrech a následný rozvoj změn, které vedou ke sníženému vstřebávání vápníku ve střevech. Následná mobilizace kalcia z kostí může vést k osteoporotickým změnám. V diagnostice poruch metabolismu kosti nebyl detekován spolehlivý laboratorní marker. Je doporučován základní screening hladiny vápníku a fosforu v krvi, alkalické fosfatázy event. i jejího kostního izoenzymu, parathormonu a vitamínu D. V indikovaných případech může být přínosná kostní densitometrie. Zásadní je na možné postižení kostního metabolismu u pacientů užívajících antiepileptika myslet a zahájit substituci vápníku a vitamínu D.

22. Psychogenní neepileptické záchvaty – kazuistika

Brenkus P., Rokyťová J.
Neurologická klinika, LF UK a FN Plzeň

Psychogenní neepileptické záchvaty (PNES) definujeme jako epizody abnormálních pohybů, vnímání nebo kognitivních zážitků podobné epileptickým záchvatům. Tyto záchvaty však nejsou spojeny s abnormální epileptiformní aktivitou v EEG. Příčinu, jak již název napovídá, nacházíme v psychologických mechanismech, jako je trauma, dlouhodobá stresová situace, disociativní mechanismy, somatizační porucha.

Dále do rozvoje vstupuje vulnerabilita pacienta, jako je oslabení CNS, osobnostní charakteristiky, psychiatrická komorbidita. U dospělých pacientů se uvádí prevalence pacientů, kteří přicházejí do terciálních center mezi 16–30%. Děti se obecně jeví jako méně ohrožené a PNES jsou diagnostikovány kolem 10% dětí v terciálních centrech. Výzkumné studie však ukazují, že výskyt je vyšší a pohybuje se mezi 15–30%. Důvodem těchto rozdílů může být jednak poddiagnostikování PNES u pediatrické populace, ale také obtížnější rozlišení oproti dospělé populaci.

PNES se u dětí objevují zpravidla od věku 8 let. Věk pod 6 let je velmi neobvyklý a většinou se nejedná o samostatné PNES. Velkou roli v rozvoji psychogenních záchvatů hraje i přítomnost neurologických poruch, hospitalizace se zraněním hlavy nebo přítomnost epilepsie v rodině.

U dětí se jako hlavní důvod udává výrazný nebo dlouhodobý situační stres v rodině, sexuální obtěžování, školní fobie, separační úzkost. Dále jsou disharmonický vývoj osobnosti, nízký intelekt, deprese nebo Münchhausenův syndrom by proxy.

Ve sdělení prezentujeme kazuistiku dítěte s PNES.

23. Léčba nadměrné svalové aktivity při DMO

Kraus J., Brožová M. a NORA
Klinika dětské neurologie,
UK 2. LF a FNM, Praha

Reálným cílem léčby DMO je zvětšit funkčnost, zlepšit schopnosti a udržovat zdravotní stav ve smyslu lokomoce, kognitivního vývoje, sociální integrace a nezávislosti. Úspěch terapie závisí na její včasnosti a intenzitě. Pacientovy problémy lze optimálně řešit pouze týmovým přístupem. Léčebný program dětí s dětskou mozkovou obrnou zahrnuje řadu postupů. Zaměřují se také na vliv abnormálního svalového napětí. Mají rozsah od rehabilitace a psychoterapie, přes farmakologickou léčbu, mechanické pomůcky a léčbu komorbidit až po operační řešení. Společnou strategií léčby je rehabilitace. Je to problémově orientovaná léčba. Závisí na tíži postižení. Definuje cíl, provádí opakované cílené funkční cvičení, dokumentuje změny. Orální medikace k redukci svalového tonu má individuální indikace. Cílem použití ortéz a pomůcek je především zlepšení funkce a participace v denních aktivitách. Pomůcky pro chůzi významně podpoří denní aktivity. Již dvě desetiletí poskytují injekce

botulotoxinu (Btx-A) možnost léčebného snížení nadměrného svalového napětí u dětí s dětskou mozkovou obrnou. Nejdůležitějšími faktory úspěchu tohoto léčebného programu je správná volba pacientů a jasná definice cílů. V pravidelné péči o děti s DMO má nezastupitelnou úlohu ortopedie. K zásadám ortopedického sledování patří včasné zahájení kontrol, pravidelné konzultace a multioborové hodnocení s frekvencí v závislosti na míře postižení. ITB – intratekalní aplikace baclofenu programovatelnou pumpou je indikovaná vyšších stupňů GMFCS (vzácně III) IV–V. Selektivní zadní rhizotomie minimalizuje nebo eliminuje spasticitu. Má však velmi významné riziko luxace kyčle a rozvoje skoliózy. Do léčby je třeba zařazovat různé terapeutické postupy, včetně ko-intervence. Základními komponentami účinného léčebného programu jsou: vhodný výběr pacientů, jasná definice cílů určených na základě diskuse s pacientem i s jeho rodinou a účinná dlouhodobá strategie péče zaměřené na četné změny, které se mohou objevit u dítěte s DMO během růstu a vývoje.

Podpora projektem VZ 00064203/6506, GAČR
projektem č. 406/09/1371 a P407/11/0946.

24. Ortoped a dětská mozková obrna – zásady terapie na dolních končetinách

Schejbalová A.
Ortopedická klinika UK 2. LF
a FN Motol, Praha

Úvod: Komplexnost terapie – spolupráce neurologa, fyzioterapeuta, rehabilitačního pracovníka společně s ortopedem může vést k úspěšnosti výsledků operační ortopedické intervence u pacientů s dětskou mozkovou obrnou (DMO).

Materiál a metodika: Tenotomie adduktorů, eventuálně flexorů kyčelních, prolongace flexorů kolenních kloubů a výkony na musculus triceps surae jsou nejčastěji indikovanými operačními výkony. V posledních letech operujeme na Ortopedické klinice UK 2. LF a FN v Motole okolo 100 pacientů s dětskou mozkovou obrnou ročně. Laterální migrace kyčelních kloubů, pokud přetrvává i po výkonu na svalech, vyžaduje zastřešující výkony na kostech ze strany pánve, eventuálně je nutná současně krvavá repozice nebo výkony v oblasti proximálního femuru. Své místo mají i paliativní výkony při zaniklé jamce u kvadruspastických pacientů. V oblasti kolenních kloubů je nutné často řešit vysoký stav pately. Stabilizační operace na kostech v oblasti nohy jsou indikovány při dezaxacích

chodidla, zejména ve smyslu pes planovalgus nebo equinovalgus.

Výsledky: Na základě kombinovaných operačních taktik na svalech se nám podařilo zabránit progresi laterální migrace až u 70 % pacientů. U výkonů na kostech v oblasti kyčelních kloubů jsme zaznamenali úspěšnost v 80 %. Diferencované výkony v oblasti musculus triceps surae současně s řešením svalové rovnováhy v oblasti kolenního kloubu zabránily přetažení Achillovy šlachy. Stabilizační operace dle Grice zlepšila postavení nohy při pes planovalgus prakticky v 90 % operovaných pacientů.

Závěr: Operační výkony správně indikované s následnou intenzivní rehabilitací a dokonalou pooperační péčí mohou zlepšit významně u pacientů s DMO integraci do společnosti.

25. Intratekální baclofen v léčbě spasticity a dystonie u dětí s dětskou mozkovou obrnou

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

¹Fakultní nemocnice Motol,

Neurochirurgické oddělení FN Motol, Praha

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

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

Baclofen podávaný kontinuálně intratekálně (ITB) implantovanou programovatelnou pumpou je účinný u pacientů s těžkou formou spasticity po poranění míchy a mozku. U dětí s mozkovou obrnou, se spastickou tetraplegií či tetraparézou s/bez sekundární dystonie, Ashworth skóre > 4, je nejvýznamnější dopad ITB ve zlepšení ošetrovatelské péče, úlevy od bolestivých spasmů, zlepšení kvality života, odkrytí motorického potenciálu a zlepšení hybnosti horních končetin, méně ovlivní kognitivní a bulbární funkce. Před implantací pumpy je třeba identifikovat vhodné kandidáty neurologickým vyšetřením s EMG, rehabilitačním, ortopedickým s rtg, psychologickým vyšetřením a baclofenovým testem. Operace se provádí v poloze na boku, z malé incize se Tuohy jehlou zavádí lumbální katétr, subkostálně na břiše je vytvořena subkutánní či subfasciální kapsa, systém je propojen podtunelováním podkoží. Dávku ITB stanovujeme dle klinického vyšetření, potřeb pacienta a rodičů při ošetřování. Naši pacienti mají kontinuálně za 24 hodin podávané dávky od 80 do 250 ug intratekálního baclofenu. Plnění pumpy se provádí perkutánně,

podle dávky jednou za 3 až 6 měsíců a dávka se mění telemetricky programátorem. V rámci ITB programu ve FN Motol byly provedeny zatím čtyři implantace u starších dětí. U všech pacientů bylo dosaženo zmírnění spasticity o 1 až 2 stupně Ashworthovy škály, úlevy od bolestivých spasmů a zlepšení ošetrovatelské péče. Nejzávažnější komplikací bylo poškození kůže nad pumpou s infekcí a nutností explantace systému. Léčba intratekálním baclofenem zlepšila pasivní hybnost v kloubech horních končetin a rozsah cílených pohybů, snížila asociované pohyby v celém těle, umožnila plynulejší a cílenější úchop rukama, zlepšila flexi v kolenních kloubech a abdukci v kyčelních kloubech.

Podpořeno VZ MZ 64203/6308.

26. Pozdní mortbidita včetně DMO u rizikových novorozenců

Kunčíková M., Medřická H., Štěpánová E., Novák V.

Klinika dětské neurologie,

Fakultní nemocnice Ostrava

Příčiny vzniku a rozvoje DMO jsou vícefaktorové a jsou představovány různými komplikacemi proběhlými v pre-, peri-, postnatálním údobí vývoje plodu a dítěte. Z nich nejzávažnějšími jsou proběhlá hypoxicko-ischemická postižení mozku. Rizikové jsou také děti narozené ze zkrácené gestace, s porodní hmotností pod 2 500 g, s nízkým Apgarové skóre a donosené děti s proběhlou hypoxicko-ischemickou encefalopatií. Míra rizika je do značné míry ovlivněna kvalitou perinatologické péče a také spoluprací neonatologa, dětského neurologa a dalších odborníků.

Děti s rizikovými faktory jsou vyšetřovány dětským neurologem již v novorozeneckém údobí a následně dispenzarizovány na pracovištích dětské neurologie. Cílem je včasná diagnostika centrální hybné poruchy, event. dalších abnormit funkčních a strukturálních. V tomto směru spolupracujeme s Perinatologickým centrem FNO.

Ve sdělení prezentujeme zpracované soubory v rámci sledování pozdní morbidit rizikových novorozenců narozených v letech 2006 a 2008.

27. Široká multioborová spolupráce v moderním managementu komplexní terapie DMO

Ošlejšková H.

Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno

Dětská mozková obrna (DMO) je častá celoživotní vrozená nebo získaná neurologická porucha, která je diagnostikována dětským neurologem zhruba do jednoho roku věku dítěte. I když od prvního popisu této statické encefalopatie Williamem Johnem Littlem v roce 1843 a následně Sigmundem Freudem uběhlo již více než 150 let, zůstává porucha nadále výzvou pro intenzivní vědecké zkoumání a má i v současnosti velký celospolečenský i individuální význam. Etiopatogeneze DMO je různorodá, proto neexistuje jednotná kauzální účinná terapie, která by vedla k úplnému uzdravení. Existuje však řada terapeutických postupů, které při správném načasování a aplikaci mohou na symptomatice úrovni stav pacienta zlepšit natolik, že je schopen samostatné lokomoce a sebeobsluhy.

V péči o DMO je nezbytná spolupráce mnoha lékařských i nelékařských odborností. Z lékařských je to dětský neurolog, praktický pediatr, rehabilitační specialista, ortoped, neurochirurg, foniatr, logoped a oftalmolog. V praxi představuje kvalita zmíněné specializované mezioborové spolupráce i komunikace určitá úskalí, mnohdy neexistuje společné rozhodování o pacientovi a ten se dostane k lékaři patřičné odbornosti pozdě či vůbec ne. Fungující spolupráce je hlavně v Praze, Brně a Ostravě, na některých místech v republice naopak neexistuje vůbec. Proto byla koncem roku 2010 iniciována a začala se scházet pracovní skupina složená z renomovaných odborníků většiny zmíněných odborností pod názvem „**Komplexní péče o pacienty s dětskou mozkovou obrnou a dalšími pohybovými poruchami**“, která si v zájmu celorepublikového zvýšení kvality péče o pacienty s DMO aktuálně klade za prvotní cíl zpracovat minimální doporučené postupy péče o pacienty s DMO.

Okruhy zpracovávané v minimálních doporučených postupech (budou zveřejněny na www.dmo.cz).

- Problematika záchytu pacientů a včasné diagnostiky DMO v návaznosti na perinatologická centra
- Klinická klasifikace funkčních poruch hybnosti DMO
- Indikace léčby spasticity u pacientů s DMO aplikací botulotoxinu, selektivní zadní rhizotomie a implantací baclofenové pumpy
- Rehabilitace a její indikace u DMO
- Hodnocení efektu léčby DMO, hodnotící škály
- Ortopedické indikace léčby u DMO

Pro dětské neurology představují pacienti s DMO chronické pacienty. Pokroky vědění i medicínských technologiích na jedné straně nepochybně zlepšily péči o těhotné a sledování rizikových těhotenství, na straně druhé ale umožňují přežít vyššího počtu nedonošených novorozenců, proto počet pacientů s DMO neklesá. Domnívám se, že právně dětský neurolog by měl být tím hlavním koordinátorem komplexní péče a terapie u pacientů s DMO.

28. Jde opravdu o dětskou mozkovou obrnu?

Příhodová I.¹, Baxová A.², Nevšímalová S.¹

¹Neurologická klinika 1. LF UK a VFN, Praha

²Ústav biologie a lékařské genetiky, Praha

Dětská mozková obrna (DMO) může svými příznaky napodobovat jiná onemocnění, která začínají v časném věku a projevují se opožděním psychomotorického vývoje a postižením hybnosti s pyramidovými, extrapyramidovými nebo mozečkovými příznaky. K podezření na jinou etiologii hybné a psychické poruchy vede zejména atypický klinický nálezn a nevýrazná perinatální anamnéza. V některých případech je základní diagnóza stanovena až ve školním nebo předškolním věku, kdy se projeví další symptomatika.

Cílem sdělení je upozornit na poruchy, která se mohou skrývat pod diagnózou dětské mozkové obrny a teprve při cílených vyšetřeních je zjištěna jiná základní diagnóza vrozené vývojové vady, genetického syndromu, metabolického nebo extrapyramidového onemocnění.

29. Záhadné DMO

Šusterová L.¹, Dortová E.¹, Dort J.¹, Mocková A.¹, Rokyťová J.², Farhanová V.², Sebroňová V.³, Brázdilová M.³

¹ Neonatologické odd., FN Plzeň

²Neurologická klinika, FN Plzeň

³Dětská neurologie FN Motol Praha

Autoři popisují neobvyklý případ lehce nezralých dvojčat s příznaky DMO. Ani jeden ze sourozenců však neměl rizikové faktory pro vznik DMO – normální průběh poporodní adaptace, normální sonografické nálezy mozku, bez závažnější hyperbilirubinémie, bez prodělání septické komplikace v novorozeneckém období. Pouze otec dětí měl v anamnéze uvedenu DMO, k jejímuž rozvoji mělo údajně dojít až ve 2 letech

po očkování. Přesto bylo v průběhu sledování v našem Centru vývojové péče zjištěno nápadné opožďování psychomotorického vývoje dětí. Oba sourozenci byli pak vyšetřeni za hospitalizace na Neurologické klinice FN v Plzni. Bylo provedeno vyšetření MR mozku – u obou dětí bez patologického nálezu. Dále bylo doplněno vyšetření metabolických vad, ale žádná nebyla jednoznačně prokázána. Při vyšetření dětí ve 4 letech ve FN Motol v Praze na Neurologické klinice bylo vysloveno podezření na onemocnění z okruhu dědičných spastických paraparéz. Provedeno genetické vyšetření genů pro spastin a atlastin SPG4, SPG3. Dle předběžných výsledků je toto vyšetření negativní, avšak dg. hereditárního spast. onemocnění to nevylučuje. Vyšetřování dále probíhá.

30. Dětská mozková obrna a EEG

Bratský L.

Dětská fakultní nemocnice Košice, Oddelenie detskej neurologie, Slovenská republika

Dětská mozková obrna je syndróm, ktorý patrí medzi neurovývojové poruchy. Pacienti s DMO tvoria nehomogénnu skupinu pacientov. Je to dané rôznou etiológiou vzniku tohto syndrómu a pestrým klinickým obrazom, v ktorom dominuje trieda základných prejavov: poruchy hybnosti, psychomotorická retardácia a epilepsia.

Aká je úloha elektroencefalografie v diagnostike DMO? Základná aktivita na EEG umožní posúdiť aktuálny stav a úroveň vývoja elektrickej aktivity mozgu v porovnaní s kalendárnym vekom. EEG neposkytuje zásadné informácie o etiologickej špecifite mozgovkej lézie. Môže prispieť k prvotnej detekcii či podozreniu na prítomnosť lézie, jej lokalizácie a do istej miery aj rozsahu. Regionálna abnormita je suspektná na prítomnosť ložiskovej lézie, generalizovaná abnormita môže svedčiť pre difúznú encefalopatiu rôznej etiológie. V iných prípadoch sú nálezy morfológických vyšetrovacích metód negatívne. Hlavný význam však spočíva v diagnostike epilepsie a kontrole účinnosti antiepileptickej liečby. V tomto je nenahraditeľnou metódou. V sporných situáciách, pre spresnenie typu epilepsie a na odlíšenie epileptických a neepileptických záchvatov (napr. u detí s DMO dyskinézy versus epileptické záchvaty) je veľkou pomocou v diferenciálnej diagnostike videoEEG, kde zaznamenávame obrazovú dokumentáciu klinických prejavov synchronne s EEG grafom.

Úvaha o liečbe a výber lieku sú takto ciele a liečba efektívna.

Kedy indikujeme EEG vyšetrenie? Každé dieťa, ktoré má záchvatové ochorenie, musí mať urobené EEG. Každé dieťa s DMO (aj keď nemá klinicky manifestnú epilepsiu) by malo mať EEG vyšetrenie. U časti detí, ktoré nemali epileptické záchvaty, možno nájsť špecifické epileptiformné grafoelementy na EEG. Tento nálezn však nie je dôvodom na paušálne ordinovanie antiepileptickej liečby. Starostlivo a veľmi individuálne zvažujeme, aké je riziko vzniku epilepsie v súvislosti s typom DMO, charakterom a rozsahom štruktúrálnej lézie mozgu. Niektoré deti s DMO môžu mať len subklinické záchvaty. U časti detí sme pozorovali manifestáciu epileptických záchvatov len po použití niektorých stimulačných foriem terapie (laseroterapia, neurodynamiká), pri voľdobliečbe v rámci rehabilitácie (teplé procedúry). U iných detí sa epileptické záchvaty objavujú počas infektu. Pri náleze epileptiformných grafoelementov na EEG u týchto skupín detí, je radšej potrebné zvážiť nevyhnutnosť použitia vybratej liečebnej metódy, alebo zvážiť nasadenie individuálnej medikamentózneho terapie.

31. Poruchy metabolismu serinu v diferenciálnej diagnostice neuropsychických vývojových poruch

Jahnová H.^{1,3}, Szentiványi K.², Krijt J.¹, Čánský Z.¹, Pešková K.¹, Šťastná S.¹, Zeman J.^{1,2}, Honzík T.^{1,2}

¹Ústav dědičných metabolických poruch, 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Praze a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

²Klinika dětského a dorostového lékařství, 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Praze a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

³Klinika dětí a dorostu, 3. lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Praze a fakultní nemocnice Královské Vinohrady v Praze

Úvod: L-serin je jako prekurzor neuromediatorů glycinu a D-serinu nezbytný pro normální funkci a vývoj CNS. V CNS mají na rozdíl od periferie zásadní význam pro optimální zastoupení L-serinu metabolické procesy, jednak reciproční konverze glycinu s účastí 5-metyltetrahydrofolátu (5-MTHF) jako donoru metylové skupiny, jednak několikastupňová syntéza serinu z 3-fosfoglycerátu. Pro přístup k diagnostice je důležité, že deficit serinu v CNS spojený s rozvojem neuropsychické symptomatologie lze pozitivně ovlivnit suplementací L-serinem a/nebo folinátem.

Kazuistika: Složitost diagnostiky serinových deficitů demonstruje případ chlapce s dětským autizmem, u kterého byla opakovaně nalezena mírně snížená koncentrace serinu v likvoru (15 a 17 $\mu\text{mol/l}$, kontroly 20–52). Aktivita 3-fosfoglycerátdehydrogenázy, jejíž deficit je považován za nejčastější poruchu metabolismu serinu, byla normální. Zaměřili jsme se proto na poruchy se vztahem k metabolismu a transportu 5-MTHF. Zatímco koncentrace homocysteinu a příbuzných metabolitů byly normální, koncentrace folátů v nestandardně uchovaném likvoru nevyklučovaly podezření na folátový deficit se sekundárním deficitem serinu. Vyšetření likvoru, ihned po odběru hluboce zamraženého, uchovávaného při -80°C a chráněného před světlem, potvrdilo podezření na syndrom deficitu folátů v CNS (28 nmol/l , kontroly 42–81 nmol/l). Aktuálně probíhá v séru a DNA pacienta jak vyšetření autoprotolátů proti folátovému receptoru, tak molekulárně genetické vyšetření v genu pro folátový receptor FOLR1.

Závěr: Deficit L-serinu může vést k neuropsychické vývojové poruše, potencionálně léčitelné suplementací L-serinem a/nebo kalciumfolinátem. Stanovení koncentrace aminokyselin a 5-MTHF v likvoru by mělo patřit mezi základní vyšetření u dětí s podezřením na neurometabolické onemocnění, nezbytným předpokladem je správné preanalytické ošetření likvoru.

Práce byla podpořena grantovým projektem

IGA MZ NS 10561-3/2009

a Výzkumným záměrem MZOVFN2005.

32. Diagnostika poruch metabolismu biogenních aminů v dětském věku: deficit tyrozinhydroxylázy

Szentiványi K.¹, Hansíková H.²,

Krijt J.³, Vinšová K.², Klement P.², Ješina P.²,

Rozsypalová E.², Zeman J.², Honzík T.

¹Klinika dětského a dorostového lékařství,

Univerzita Karlova v Praze a Všeobecná

fakultní nemocnice v Praze,

Metabolická jednotka

²Klinika dětského a dorostového lékařství,

1. lékařská fakulta, Univerzita Karlova

v Praze a Všeobecná fakultní nemocnice

v Praze, Laboratoř pro studium

mitochondriálních poruch

³Ústav dědičných metabolických poruch,

1. lékařská fakulta, Univerzita Karlova v Praze

a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Úvod: Neurotransmitterová onemocnění patří mezi vzácné neurometabolické poruchy s manifestací zejména v dětském věku. Klinické projevy jsou variabilní, ale mezi dominantní příznaky patří dětský parkinsonismus, dystonie, myoklonická epilepsie a spastická paraparéza. Diagnostika poruch metabolismu serotoninu a katecholaminů je založena především na vyšetření neurotransmitterových metabolitů v mozkomíšním moku. V léčbě se uplatňuje perorální podávání prekurzorů dopaminu a serotoninu.

Kazuistika: Šestiletý chlapec s anamnézou perinatální asfyxie, s následným rozvojem těžké kvadruparality, dyskinéz, mikrocefalie a psychomotorické retardace se zástavou vývoje. Neurologický stav popsán jako kvadruparalická forma dětské mozkové obrny s dyskinetickou složkou na podkladě perinatálních rizik. Pro přítomnost dystonických a neurovegetativních projevů a elevaci hladiny prolaktinu jsme v rámci podezření na neurometabolické onemocnění při vyšetření hladiny neurotransmiterů v likvoru prokázali významně sníženou koncentraci metabolitu dopaminu – kyseliny homovanilové (64 nmol/l ; norma: 233–928 nmol/l). Molekulárně genetické vyšetření genu TH potvrdilo diagnózu deficitu tyrozinhydroxylázy. Byla zahájena terapie prekurzorem dopaminu s částečně pozitivním efektem.

Závěr: 1. Diagnostické schéma pro vyšetření pacientů s podezřením na neurometabolické onemocnění by mělo obsahovat rovněž speciální vyšetření neurotransmitterových metabolitů v mozkomíšním moku. 2. Presentujeme prvního českého pacienta s neurotransmitterovým onemocněním potvrzeným na molekulárně genetické úrovni – dvě zatím nepopsané mutace. 3. Pouze včasné stanovení diagnózy a adekvátní léčba mohou u postiženého dítěte zlepšit jeho prognózu.

Práce byla podpořena grantovým projektem

IGA MZ NS 10561-3/2009 a MZOVFN2005.

33. Možnosti využití hipoterapie v léčbě neurologických diagnóz

Smíšková Š.¹, Matek P.²

¹Česká hiporehabilitační společnost, Praha

²Spirála, Jablonec n. N.

Hiporehabilitace je stále častěji skloňovaný termín v kruzích odborných i laických. Historie této metody léčby je stará téměř jako kontakt člověka s koněm. V ČR se její „moderní“ podoba rozvíjí od roku 1991, což souvisí se založením České hiporehabilitační společnosti.

Hiporehabilitaci lze rozdělit do několika oborů. Jedním z nich je hipoterapie. K dosažení léčebného efektu využívá pohybové impulzy, které při chůzi koně na klienta působí v oblasti koňského hřbetu. Podstatou je oslovení centrálních motorických řídicích mechanismů z periferie prostřednictvím aktivace balančních reakcí pohybovým podnětem. Vzhledem k cyklickému charakteru impulzů a jejich realizaci na trojrozměrné úrovni máme možnost získat fyziologickou odpověď ve formě koordinační aktivity centrálního nervového systému v nejvyšších úrovních vzniku a řízení pohybu.

Při pohybové stimulaci v hipoterapii dochází k přímému oslovení centrálního nervového systému v rámci fyziologického vzoru pro bipedální lokomoci. Díky cyklickému opakování základního stimulu a jeho realizaci v prostoru dochází k normalizaci tonusových poměrů, aktivaci hlubokého stabilizačního systému, rytmizaci fyziologických funkcí. Následně tedy může dojít k aktivaci svalových řetězců, které nejsou v důsledku onemocnění do globálního pohybu zapojeny. Klient na základě stimulace prožívá a jeho CNS produkuje a reguluje globální vzor bipedální lokomoce. Výsledek se projevuje ve změnách tonu, dozrávajících i několik dní po terapii, úpravě tělesných funkcí (peristaltika, prohloubení dechu), zvyšování trénovanosti kardiovaskulárního systému šetrnou zátěží a v neposlední řadě postupem v psychomotorickém vývoji (nástup nových pohybových vzorů).

34. Morbus Niemann Pick typu C – základní charakteristika a projevy v dětském věku

Malinová V.

Klinika dětského a dorostového lékařství

VFN a 1. LF UK, Praha

Stacionář pro léčbu poruch

intermediálního metabolismu

Niemann Pickova choroba typu C (NPC) je řazena mezi poruchy intermediálního metabolismu do skupiny tzv. strádavých onemocnění. Dědičnost je autozomálně recesivní, vyskytuje se panethnicky s incidencí cca 1 : 150 000 živě narozených dětí. Mutace v NPC1 genu (18. chromozom) nebo v NPC2 genu (14. chromozom) mají za následek poruchu transportu lipidů uvnitř buňky. Vážné esterifikace LDL-cholesterolu, který se hromadí spolu se sfingomyelinem, fosfolipidy a glykosfingolipidy v toxickém množství v lysozomech. Nahromadění těchto substancí vede k dysfunkci buněčných membrán s následnou

řízenou smrtí buňky (apoptóza). Ve viscerálních orgánech a kostní dřeni nacházíme typické pěnové buňky (aktivované makrofágy vyplněné lipidy) a tzv. sea-blue hystiocyty. Nahromaděním lipidů v CNS způsobuje změnu tvaru neuronů a ektopickou dendritogenezu s následnou atrofií CNS. Diagnózu prokážeme biochemicky – tzv. filipin testem, vizualizací nahromaděného neesterifikovaného cholesterolu ve fibroblastech, či na molekulárně biologické úrovni průkazem specifické mutace.

Klinická manifestace NPC je významně závislá na věku. V perinatálním období se může projevit jako fetální ascites perzistující po narození, ikterus v novorozeneckém věku a hepatosplenomegalie. V časném dětství je kromě perzistující hepatosplenomegalie přítomna celková hypotonie a opoždění psychomotorického vývoje. V pozdějším dětství se dále objevuje neobratnost, nejistá chůze s častými pády, ataxie, může být patrna paréza vertikálního pohledu. Ve školním věku můžeme zaznamenat poruchy chování, zhoršení prospěchu při mentálním deficitu, ataxii, dysartrii, dystonii až křeče a gelastickou kataplexii. V dospělosti progreduje neurologická deteriorace vedoucí k demenci či psychotickým projevům.

Terapie NPC byla dlouhodobě pouze symptomatická – antiepileptika při sekundární epilepsii, rehabilitace, ortopedické zákroky, genetické poradenství v rodině a prenatální diagnostika.

V současné době je jedinou možností léčby preparát Zavesca (OGT 918, miglustat, N-butyl-deoxyojirimycin). Ten zamezuje kompetitivní inhibicí vazbě glukózy na ceramid, a tím snižuje celkové množství vznikajícího glukocerebrosidu. Dochází tedy k redukci množství prekursoru pro následně vznikající glykolipidy a sfingomyeliny – princip deprivace substrátu. Preparát Zavesca je vhodný i k ovlivnění změn v centrálním nervovém systému, protože jeho relativně malá molekula proniká přes hematoencefalickou bariéru.

35. Longitudinální sledování pacientů s Niemann-Pickovou chorobou typ C

Nevšimalová S., Příhodová I., Tauberová A.
Neurologická klinika 1. LF UK a VFN, Praha

Úvod: Niemann-Pickova choroba typ C je lyzozomální autozomálně recesivně dědičné onemocnění s variabilním klinickým obrazem, jehož podkladem je kumulace neesterifikovaného cholesterolu a glykolipidů v buňkách re-

tikuloendoteliálního systému a CNS. Prognóza bez léčby je vždy infaustní.

Soubor nemocných: V posledních 20 letech bylo na Neurologické klinice sledováno 10 pacientů z 8 rodin (z toho 5 dívek či žen) s průměrným věkem vzniku onemocnění $11,55 \pm 6,34$ a průměrným věkem stanovení diagnózy $17,85 \pm 8,54$. Diagnóza byla potvrzena nálezem pěnovitých buněk kostní dřene, filipinským testem v tkáňové kultuře fibroblastů a v 6 případech z posledních let i genovou mutací v NPC1 genu. Z tohoto souboru dosud žije pouze 5 nemocných.

Výsledky: V 6 případech šlo o juvenilní, u 4 nemocných o adultní formu onemocnění. V klinickém obraze dominoval intelektový deficit, mozečková ataxie s dyskinetickým syndromem s převládající dystonií, pyramidové příznaky a paréza vertikálního pohledu provázená i dysartrií a dysfagií. U 5 nemocných byla součástí klinického obrazu i psychiatrická symptomatologie. Splenomegalie, či hepatosplenomegalie byla přítomna u všech nemocných, výjimečně i jako úvodní projev. Nejčastěji bylo prvním příznakem horšení školního prospěchu provázené neurologickou symptomatologií, pouze u nejstarší nemocné se onemocnění manifestovalo psychotickými projevy. U 2 nemocných byly přítomny epileptické záchvaty, u 1 pacientky kataplektické stavy svalové atonie provokované smíchem. Poruchy spánku se zvýšenou denní ospalostí a fragmentovaným nekvalitním nočním spánkem byly přítomny u většiny nemocných.

Závěr: Variabilita klinických projevů je příčinou relativně pozdní diagnostiky onemocnění. Spojení spleno- či hepatosplenomegalie s neurologickými nebo psychiatrickými projevy by mělo vést vždy k diagnostické sternální punkci a při pozitivním nálezů k dalším testům včetně molekulárně-genetického vyšetření. Snahou je zajištění léčby inhibitory glykosfingolipidové syntézy (preparát miglustat) pro pacienty v iniciálních stádiích onemocnění a jejich sourozence v případě preklinického postižení.

36. Difuzní traktografie u dětí s vývojovou dysfázií

Komárek V., Šanda J., Vránová M.,
Jahodová A., Kynčl M.
Klinika dětské neurologie 2. LF UK
a FN Motol, Praha
Klinika zobrazovacích metod 2. LF UK
a FN Motol, Praha

Úvod: Opožděná maturace drah spojujících řečová centra hraje významnou roli v patogenezi vývojové dysfázie. Nové výzkumy ukázaly, že u dětí řečová centra propojuje kromě fasciculus arcuatus (tzv. dorzální fonologická smyčka) i ventrální trakt využívaný pro pochopení smyslu řečového signálu. Cílem studie je zjistit pomocí DTI (diffusion traction imaging) specifické regionální změny difuzivity či geometrie dorzálních a ventrálních řečových svazků u dětí s různě závažnými formami dysfázie.

Soubor a metodika: Provedli jsme DTI vyšetření u 15 dětí (10 chlapců a 5 dívek) v průměrném věku 7,9 roku (6,3–10,8). Traktografická MR-DW data byla zpracována s užitím MedInRIA software, analyzovány byly jak parametry FA (fractional anisotropy) a ADC (apparent diffusion coefficient), tak počty vláken v jednotlivých svazcích. U všech dětí byla provedena logopedická, psychologická a EEG vyšetření.

Výsledky: U dětí s vývojovou dysfázií byly nalezeny známky atypické maturace řečové konektivní sítě, a to nejen z hlediska asymetrie tractus arcuatus, ale i z hlediska ostatních parametrů. V současnosti jsou tyto nálezy korelovány s klinickými a elektroencefalografickými nálezy.

Závěr: Pilotní studie difuzní traktografie prokázala změny axonální integrity, které se mohou podílet na etiopatogenezi poruch časového zpracování řečového signálu u dětí s vývojovou dysfázií.

Podpořeno grantem IGA MZ ČR NT 11 443.

37. Kongenitální CMV infekcia a jej klinická variabilita

Kolníková M., Sýkora P., Ramos G. R.,
Hanus O., Payerová J.
KDN DFNSP LF UK, Bratislava,
Slovenská republika

Infekčnú etiológiu ochorení je potrebné stále zvažovať aj napriek širokému okruhu degeneratívnych, metabolických a demyelinizačných ochorení.

Cytomegalovírus je najväčší vírus z rodiny beta herpesvírusov a akvirovaná infekcia u ľudí s normálnym imunitným systémom prebieha zvyčajne asymptomaticky alebo pod obrazom mononukleóza like syndrómu. Sú však dve skupiny pacientov, kde cytomegalovírus môže spôsobiť závažné prejavy: imunodeficitní pacienti (hlavne po orgánovej transplantácii, transplantácii kostnej drene) a plod počas fetálneho obdobia. CMV je vírus s dlhým reprodukčným časom. Prvé poznatky o ňom boli objavené

v 1921 r., v 1970 r. bola rozpoznaná jeho štruktúra a v r. 1989 vyvinuté antivirotoikum gancyklovir a foscarnet (2).

Kongenitálna CMV infekcia (prevalencia 0,7–1 % (1)) vzniká približne v 32–40 % prípadov pri primárnej infekcii počas gravidity. Okrem častých prejavov postihnutej CNS s mikocefáliou, chorioretinitídou, ventrikulomegáliou a kalcifikátmi sú pozorované migračné prouchy CNS, ochorenia bielej hmoty, cerebrálna atrofia a iné. Taktiež je vysoký výskyt porúch sluchu a psychomotorického vývojového oneskorenia u inak asymptomatických detí (3). Problémom môže byť retrospektívna diagnóza, ktorá je viazaná na nález pozitivity PCR CMV (krv, moč, sliny) v prvých troch týždňoch života (4). Z MR obrazu zmien bielej hmoty pre CMV infekciu svedčí: stationárny obraz leukoencefalopatie, abnormality bielej hmoty v kombinácii s alebo bez zmien gyriifikácie, multifokálne rozsiahle lézie v parietálnej oblasti zasahujúce hlbokú bielu hmotu (šetriace periventrikulárne a subkortikálne oblasti), zmeny prednje časti temporálnych rohov s cystam (4). Akvirovaná CMV so závažným priebehom je takmer vždy spojená s imunodeficitom, prebieha ako meningoencefalitída a menej často ako polyradikuloneuritída.

V práci sú kazuistiky detí s kongenitálnou cytomegalickou infekciou, úskalia diagnostiky a neurorádiologické nálezy.

Literatúra

1. Barton LL, Friedman NR. The neurological Manifestations of Pediatric Infectious Diseases and Immunodeficiency Syndromes, Humana Press 2008; 9–19: 135.
2. Cohen J, Powderly WG. Infectious Disease, second edition, Mosby, 2004: 2021–2040.
3. Fink KR, Thapa MM, Ishak GE, Pruthi S. Neuroimaging of Pediatric Central Nervous System Cytomegalovirus Infection, RadioGraphics, 2010: 1779–1796.
4. Knaap MS, Vermeulen G, Barkhof F, Hart AAM, Lober JG, Weel JFL. Pattern of white matter abnormalities at MR imaging: use of polymerase chain reaction testing of Guthrie cards to link pattern with congenital cytomegalovirus infection. Radiology 2004; 230(2): 529–536.

38. Kazuistika dvou bratrů s X-vázanou kongenitální myotubulární myopatií v důsledku nové mutace v MTM1 genu

Haberlová J.¹, Laššuthová P., Sebroň V.², Zámečník J.³, Seeman P.¹

¹Klinika dětské neurologie,

2. LF UK a FN Motol, Praha

²Novorozenecké oddělení Gynekologicko-porodnické kliniky 1. LF a VFN, Praha

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

Kongenitální myotubulární myopatie X-vázaná (X-MTM) je závažné většinou letální geneticky podmíněné onemocnění charakterizované těžkou generalizovanou svalovou slabostí patrnou typicky již při narození. Onemocnění postihuje hlavně chlapce, ženy přenašečky vyjímčně mohou mít mírné obtíže. Mentální vývoj je u přežívajících pacientů normální. V biopsii svalu je charakteristický nález centrálního uložení jader. MTM – X vázaná je způsobená mutacemi v genu pro myotubularin 1 (MTM1).

Dva chlapci, dizygotní dvojčata, se narodili ve 28. týdnu gravidity. Od porodu byla patrná výrazná svalová slabost a hypotonie s nutností umělé plicní ventilace. Svalové enzymy i EMG vyšetření byli v normě. Z dalších příznaků byl přítomen kryptorchismus. V diferenciální diagnostice bylo provedeno genetické vyšetření delece SMN1 genu, myotonická dystrofie typ I, Prader Willy syndrom vše s negativním nálezem, metabolický screening včetně vyšetření na M. Pompe taktéž s negativním výsledkem. Pro interní komplikace byla intenzivní péče po 26. resp. 35 dnech přežívání ukončena. Ve svalové biopsii post mortem byly nalezeny hypotrofičká svalová vlákna a fetální myotuby spolu s centrálně lokalizovanými jádry. To vše vedlo k podezření na X-vázanou myotubulární myopatii.

Vyšetřením celého kódujícího úseku genu MTM1 byla nalezena mutace c.82delA. Tato mutace dosud v literatuře nebyla popsána, vzhledem k charakteru je ale s vysokou pravděpodobností kauzální pro X-MTM.

Matka je geneticky potvrzená přenašečka nalezené mutace, klinicky je bez známek svalové slabosti, svalové enzymy jsou v normě. EMG u matky je s nálezem lehké myogenní léze.

Dle našich vědomostí se jedná o první případ tohoto onemocnění molekulárně geneticky potvrzeného v ČR.

Podpořeno z IGA NS 10554-2.

39. Hyperekplexie – úlekové reakce u matky a dcery v důsledku nové mutace v GLRA1 genu

Vrabelová Z.¹, Haberlová J.¹, Krůtová M.¹, Hyjánek J.², Sebroňová V.¹, Komárek V.¹, Seeman P.¹

¹FN Motol, Dětská neurologická klinika, Praha

²FN Olomouc, Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny, Olomouc

Hyperekplexie je vzácné autozomálně dominantně dědičné onemocnění s téměř

kompletní penetrancí a variabilní expresí. Hyperekplexie je známá také jako „choroba s úlekovými reakcemi“. Typickými znaky jsou: generalizovaná hypertonie po narození, která do 1 roku ustupuje, dále zůstávají výrazné úlekové reakce s častými pády a po pádu s krátkým obdobím generalizované ztuhlosti. Hypertonie může být někdy mylně diagnostikována jako forma dětské mozkové obrny a pády jako epileptické záchvaty.

Hyperekplexie je geneticky heterogenní, v současnosti je známo několik genů, jejichž mutace jsou její příčinou. Produkty těchto genů hrají roli v buněčné signalizaci. Jedná se o pre- i postsynaptické proteiny. U 80 % pacientů je hyperekplexie způsobena mutacemi v genu pro alfa 1 podjednotku glycinového receptoru (gen GLRA1).

Prezentujeme případy matky a její dcery, u kterých byla v minulosti klinicky diagnostikována hyperekplexie.

Vyšetření všech kódujících exonů GLRA1 genu pomocí sekvenování v DNA laboratoři Kliniky dětské neurologie UK 2. LF a FN Motol prokázalo mutaci c.920A > G v 8. exonu v heterozygotním stavu (p. Tyr307Cys) u matky i dcery. Tato mutace nejspíše nebyla dosud popsána, ale její charakter a přítomnost u obou postižených svědčí pro to, že je patogenní a kauzální. Dle našich dostupných znalostí jde o první případy prokázané na DNA úrovni v České republice.

40. Léčitelná svalová dystrofie

Ošlejšková H., Rusnáková Š., Vondráček P., Muchová M., Malinová V., Vohánka S.

Klinika dětské neurologie LF MU a FN, Brno

Neurologická klinika LF MU a FN, Brno

Klinika dětského a dorostového lékařství

VFN a 1. LF UK, Praha

Glykogenóza typu II (Pompeho nemoc) je stádavou poruchou glykogenového metabolismu s variabilní penetrací. Deficitní je lyzozomální enzym – kyselá alfa glukosidáza. Porucha je autozomálně recesivně dědičná a jejím podkladem je genový defekt na dlouhém raménku 17 chromozomu (17q23). Výsledkem enzymového defektu je v konečném důsledku hromadění lyzozomálního glykogenu v mnoha typech buněk a později jejich destrukce. Klinicky nejvýznamnější je poškození kosterních svalů včetně dýchacích (a u infantilní formy i srdečního svalu). Počty pacientů, kteří jsou diagnostikováni a léčeni v sousedních evropských zemích, ukazuje tabulka 1.

Tabulka 1. Počty pacientů s Pompeho nemocí v sousedních evropských státech

Země	Počet pacientů čekajících na léčbu	Počet léčených pacientů s věkem pod 12 měsíců	Počet léčených pacientů ve věku 1 rok až 16 let	Počet léčených pacientů ve věku nad 16 let
Německo	3	3	14	149
Rakousko	1	1	5	10
Polsko	5	1	9	9
Slovensko	1	0	1	1
Česká republika	0	0	2	7
Maďarsko	2	0	1	7
Holandsko	0	2	18	80
Chorvatsko	0	2	1	1

V ČR bylo dosud diagnostikováno 9 pacientů, ačkoliv dle propočtu teoretické prevalence by jich mělo být asi 250. Informační kampaň v letech 2008–2010 zlepšila povědomí lékařské veřejnosti o příznacích této choroby, ale i nadále lze odůvodněně předpokládat, že část pacientů je buď nediodiagnostikována nebo vedena pod jinou diagnózou. Základní klinické symptomy infantilní formy nemoci jsou shrnuty v tabulce 2.

Klinickému obrazu u starších kojenců, batolat, větších dětí, mladistvých až do dospělosti dominuje progredující svalová slabost kosterních svalů (respiračních a pletencových) s/bez respirační insuficience, ale kardiomegalie už není součástí klinického obrazu. Jedná se o **adultní formu Pompeho choroby**. Doprovodnými klinickými symptomy mohou být bolesti hlavy, poruchy spánku, různé kardiální poruchy nebo horší rekonvalescence po respiračních infektech. V ČR i SR existuje enzymová substituční terapie preparátem Myozyme.

Přednáška rekapituluje konkrétní diagnostický algoritmus a sumarizuje výsledky informační kampaně 2008–2010.

41. Spektrum pacientů v dětské neurologické ambulanci ve 4letém období

Šerclová L., Štefáčková Š., Talábová M. Neurologická klinika, dětské oddělení FN a LF UK Hradec Králové

Dětské nervové nemoci náleží převážně k závažným chorobám postihujícím časná vývojová období dětského věku s pokračováním do dalších etap, až k dospělosti. Některá onemocnění se mohou naopak v adolescenci nově objevit.

Úkolem dětského neurologa je zjistit včas nástup poruchy u dítěte a provést korelaci s psychomotorickým vývojem tohoto jedince k danému věku, neboť progresivní nervové ne-

Tabulka 2. Příznaky infantilní formy Pompeho nemoci

Svalové a kostní	Výrazná a rychle progredující svalová slabost (hypotonie, syndrom „floppy baby“) Opožděný motorický vývoj
Dechové	Poruchy dýchání ve spánku Časté infekce dýchacích cest Progrese do dechového selhání Předčasné úmrtí na selhání srdce a dechu
Srdeční	Výrazné zvětšení srdce (kardiomegalie, kardiomyopatie) Progrese do srdečního selhání
Zažívací	Obtíže při krmení, neprospívání, někdy s nutností používat sondu Zvětšení orgánů (zvětšení jater, jazyka)

moci se u dětí manifestují především vývojovou poruchou, proto je nezbytné dítě pravidelně sledovat až k dospělosti.

Náš soubor dětí, adolescentů, předkládáme jako retrospektivní skupinu pacientů s neurologickými nemocemi, kterým jsme ukončili sledování v 18 letech věku. V posledním 4letém období jsme vybrali děti narozené v r. 1989–1992 s průměrnou délkou sledování 9 let. Skupinu tvoří 275 adolescentů, 120 chlapců a 155 dívek.

Pacienty jsem sestavili do skupin podle hlavní diagnózy. Na prvním místě je epilepsie a věkově vázané epileptické syndromy, dále dětská mozková obrna, vrozené vývojové vady CNS, mentální retardace, pervazivní vývojové poruchy a další klinické jednotky. Podrobně budou jednotlivé skupiny rozebrány v přednášce včetně možnosti další péče a prognózy dalšího profesního a společenského uplatnění. Nepříznivý vývoj má 21 dětí pro těžký mentální deficit a hybné poruchy. Sledování jsme ukončili 33 dětem, ostatních 242 adolescentů jsme předali do péče neurologům pro dospělé pacienty a do regionálních center a dle diagnózy a specifické problematiky.

42. Dětský pacient s DMO a epilepsií – možnosti pomoci z pohledu sociálního pracovníka

Valouchová L. Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň

„Děti s handicapem kladou zvýšené nároky na čas jejich rodičů, na tělesnou námahu i rodinné finance. Do rodiny vnášejí napětí i zátěž, která se někdy prodlužuje i na velmi dlouhou dobu (dle druhu handicapu). Rodiče se stávají úzkostnějšími a citlivějšími vůči nešetrným slovům, neopatrnému zájmu, netaktnímu jednání lidí v okolí.“

(prof. Zdeněk Matějček)

Narození dítěte s postižením představuje pro rodinu silnou stresovou situaci. Prvotní očekávání, že se narodí zdravé dítě, není naplněno. Dostává se šok, pocit selhání v rodičovské roli, následně i další fáze vyrovnávání se s handicapem dítěte. Rodičům se otevírá zcela neznámý svět, v němž se mnohdy jen pomalu a s obtížemi orientují.

Období kognitivní podpory (tj. informací, kterým se ze strany odborných lékařů dostává rodinám) střídá poznání, že se jejich dítěti bude muset přizpůsobit život celé rodiny (možnou je trvalá závislost dítěte na péči druhé osoby). Jeden z rodičů takto nuceně může přijít o možnost dostatečné pracovní seberealizace, zatímco druhý rodič se stává výlučným živitelem. Příjmová situace rodiny se mění.

Sociální pomoc poskytovaná sociálním pracovníkem (v ideálním případě specializovaným na dané onemocnění) zahrnuje komplexní psychosociální poradenství i přímou podporu v návaznosti na lékařskou péči. V případě epilepsie i dětské mozkové obrny u dětí bývají držiteli problému rodiče, kteří mají tendenci jednat hyperprotektivně a nutně se potřebují zorientovat v nově

nastalé situaci. Právě k nim je směřována drtivá většina sociálně-pracovních intervencí. Konkrétně se jedná o poradenské služby, řešení sociálně-právních a sociálně-zdravotních záležitostí (informace o tom, na jaké dávky/příspěvky/pomůcky mají rodiče nárok apod.), práci s rodinou, zprostředkování kontaktů na další dostupné sociální a zdravotnické subjekty i spolupráci s ostatními odborníky. Sociální pracovník nabízí rovněž psychickou podporu v situacích, které děti nebo jejich rodiče mohou vnímat jako vysoce zátěžové (např. vyjádření obav a nejistoty z chronického onemocnění).

43. Prezentace asistenčních psů a pomoc u dětí s DMO a epileptickými záchvaty

Tomášů O.

Abstrakt nedodán.

44. SMA – spinální muskulární atrofie

Farhanová V., Rokytová J.
Neurologická klinika LF UK a FN Plzeň

Spinální muskulární atrofie je hereditární autozomálně recesivně dědičné onemocnění, které postihuje motoneurony předních rohů míšních. V klinickém obraze dominuje výrazná svalová hypotonie, svalové hypotrofie až atrofie, snížené či nevybavné šlachookosticové reflexy. Podle věku počátku obtíží, motorického maxima a průměrného věku života rozdělujeme SMA do 4 typů – SMA typ I (akutní infantilní forma, choroba Werdnigova-Hoffmanova), SMA typ II (chronická infantilní forma), SMA typ III (chronická juvenilní forma, choroba Kugelbergova-Welanderové) a SMA typ IV (dospělá forma). Diagnózu stanovujeme na podkladě klinického obrazu, charakteristického EMG nálezu a molekulárně genetického vyšetření. Současná terapie je pouze symptomatická, základem léčby je rehabilitace. Léčba kauzální je předmětem výzkumu.

Ve sdělení prezentujeme 2 kazuistiky dětí s akutní infantilní formou SMA.

45. Projekt – podpora rodin dětí s onemocněním SMA v České republice

Kočová H., Světlíková D.
Kolpingova rodina Smečno, o. s.

Abstrakt nedodán.

46. Angelmanův syndrom

Medřická H.¹, Kunčíková M.¹, Kovářová M.¹, Šilhánová E.²

¹Klinika dětské neurologie,
Fakultní nemocnice Ostrava,
²Oddělení lékařské genetiky,
Fakultní nemocnice Ostrava

Angelmanův syndrom (AS) je vzácná geneticky podmíněná porucha, jejíž výskyt je celosvětově uváděn 1 : 15–35 tis. narozených. V ČR předpokládáme několik desítek případů.

Řada případů mohla v minulosti před zavedením molekulárně genetické diagnostiky uniknout pod jinou diagnózou (nejčastěji DMO). AS je porucha, podmíněná mutací na 15. chromozomu. Fenotypové projevy souvisejí se ztrátou aktivity enzymu ubiquitin-protein ligázy (UBE3A). V mozku se exprimuje pouze maternální alela (zděděná od matky), a proto se při jejím defektu fenotypové postižení koncentruje v CNS. Jinou (méně častou – 5 % případů) možností je přenos dvou chromozomů 15 od otce (místo po 1 od každého z rodičů) – paternální disomie, s důsledkem absence maternální kopie UBE3A genu v CNS. Ve 20 % případů však není genetická abnormalita detekována.

Fenotypový projev těchto defektů – AS je řazen do skupiny neurovývojových poruch a postihuje jak chlapce, tak děvčata.

Tonusové a hybné postižení nebo výskyt rizikových faktorů novorozeneckého údobí může vést ke stanovení diagnózy DMO. První známky AS (pokud na něj myslíme) můžeme pozorovat u 6měsíčního kojence, zpravidla se syndrom začíná vyhraňovat mezi 6.–12. měsícem věku. Typickým fenotypem, který se zráním zvyrazňuje, je „syndrom šťastného dítěte“ s centrálními neurologickými projevy, s těžkou psychomotorickou retardací, s poruchou vývoje řečových funkcí. V 90 % případů je provázen epileptickým onemocněním.

Závěr: Angelmannův syndrom může uniknout pozornosti a být veden pod jinou diagnózou. Na klinice dětské neurologie jsme zachytili 9 pacientů, z nichž první je v naší péči od roku 1987 dosud.

47. Epidemiologické charakteristiky primárních bolestí hlavy u dětí a adolescentů

Muchová M.¹, Janoušková E.², Andrllová H.³, Daniš L.³, Schwarz D.², Ošlejšková H.¹

¹LF MU a FN Brno,
Klinika dětské neurologie, Brno

²Institut biostatistiky a analýz,
Lékařská a Přírodovědecká fakulta
Masarykovy Univerzity, Brno
³Lékařská fakulta MU, Brno

Úvod: Cílem práce bylo určit prevalenci bolestí hlavy a primárních bolestí hlavy (migréna a tenzní typ bolesti hlavy) mezi dětmi a adolescenty a určit možné rozdíly v prevalenci bolestí hlavy a jejich typu podle pohlaví a věku. Rovněž byly zkoumány jednotlivé charakteristiky bolestí hlavy v dětském věku. Dle našich vědomostí se jedná o první takto zaměřenou epidemiologickou práci v České republice.

Metoda: Populační studie byla prováděna mezi listopadem 2009 a dubnem 2010 formou dotazníků na základních a středních školách Moravskoslezského kraje. Celkem 1 086 studentů (636 dívek a 450 chlapců) ve věku 8–18 let vyplnilo dotazník. Dotazníky byly sestaveny na základě revidovaných diagnostických kritérií pro dětskou migrénu dle ICHD-II. Vyplněné dotazníky byly následně vyhodnoceny a statisticky zpracovány.

Výsledky: Dle dotazníků 95,5 % studentů udávalo bolest hlavy někdy v průběhu jejich života. Prevalence tenzní bolesti hlavy byla 36,3 % a migrény 27 % (21,6 % migréna bez aury, 5,4 % migréna s auro). Tenzní typ bolestí hlavy byl častější než migréna u obou pohlaví a ve všech věkových kategoriích. 40,7 % chlapců mělo tenzní typ bolesti hlavy, 17,5 % migrénu bez aury a 4,1 % migrénu s auro, 36,5 % dívek mělo tenzní typ bolesti hlavy, 25,9 % migrénu bez aury a 6,8 % migrénu s auro. Začátek bolestí hlavy, obzvláště migrény, byl u chlapců v dřívějším věku než u dívek. V rodinné anamnéze byl vysoký výskyt bolestí hlavy, zejména u matek.

Závěr: Prevalence bolestí hlavy u dětí školního věku je vysoká. Tenzní typ bolestí hlavy a migréna byly nejčastějším typem bolestí hlavy. V diagnostice dětských bolestí hlavy je nezbytné užívat revidovaná diagnostická kritéria pro dětský věk.

48. Mozkové infarkty v dětském věku

Rusnáková Š., Ošlejšková H.
Klinika dětské neurologie, FN Brno

Cévní mozkové příhody (CMP) patří mezi 10 nejčastějších příčin úmrtí v dětském věku – mortalita celkově představuje 0,1–0,5/100 tisíc dětských pacientů s CMP za rok. Incidence CMP u dětí v ČR není přesně známa. Dle údajů ze zahraniční literatury (Kanadský rejstřík) je incidence

ischemických CMP 3–13/100 tisíc obyvatel/rok, hemoragických CMP 1–3/100 tisíc obyvatel/rok a incidence cerebrální venózní trombózy 0,7/100 tisíc obyvatel/rok. Nejrizikovější skupinou pro vznik ischemického iktu jsou novorozenci, u kterých je incidence ischemických CMP 5× vyšší v porovnání s ostatní dětskou populací.

Přednáška podává přehled etiopatogeneze, diagnostiky, diferenciální diagnostiky a terapie CMP u dětí. Na závěr uvádíme 3 zajímavé kazuistiky z našeho pracoviště.

49. Kazuistika pacienta – 14letý chlapec s krvácením z aneuryzmatu arteria cerebri superior

Brázdilová M.¹, Paulas L.¹, Kynčl M.³, Šálková E.², Charvát F.⁴, Puchmajerová A.⁵, Sebroňová V.¹

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

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

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

⁴Ústřední vojenská nemocnice, Praha

⁵Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2. LF a FN Motol, Praha

V kazuistice představujeme případ 14letého chlapce, u kterého se v 08/2008 akutně objevilo krvácení v zadní jámě lební z aneuryzmatu v SCA s těžkou poruchou vědomí. Provedena byla akutní dekompresivní operace. V dalších vyšetřeních bylo při panangiografii potvrzeno aneurysma arteria cerebri anterior a arteriovenózní malformace. Následně byla provedena embolizace. Na kontrolní MRI vyšetření s odstupem 10 měsíců bylo popsáno reziduum aneuryzmatu a chlapec byl indikován k embolizaci rezidua AV malformace. Při endovaskulárním výkonu byla způsobena nejpravděpodobněji disekce bazilární tepny, následně subarachnoideální krvácení skončilo fatálně. V pitevním nálezu byla zastižena embolizovaná arteriovenózní malformace v zadní jámě lební, hypoplazie cév na bazi mozku, atypický odstup koronárních cév. Na mikroskopické úrovni byla prokázána abnormální histologická stavba stěny ascendentní aorty. Genetické vyšetření potvrdilo mutaci v genu pro fibrilin. Klinicky chlapec nebudil podezření z Marfanova syndromu. Výsledky pitevních

nálezů a genetiky nicméně tuto diagnózu potvrzují.

50. Retrospektivní analýza souboru pacientů s NF1, nejčastější komplikace z oblasti centrálního nervového systému

Kalužová M.¹, Petrák B.¹, Lisý J.²

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

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

Úvod: Neurofibromatóza typ 1 (NF1) je neurokutánní onemocnění s incidencí 1:2 500–3 000, autozomálně dominantní dědičností a je spojena s řadou komplikací zejména z oblasti centrálního nervového systému (CNS). Předkládáme soubor téměř 300 pacientů sledovaných v letech 1990–2010 na naší klinice.

Metodika: Soubor 290 pacientů sledovaný na Klinice dětské neurologie v Motole v letech 1990–2010. Všichni pacienti byli vyšetřeni buď ambulantně nebo při hospitalizaci. Hodnotili jsme: kdy a jaký byl první příznak onemocnění, kdy byla stanovena diagnóza, zda jde o sporadický či familiární výskyt, zda se vyskytly příznaky/komplikace z oblasti CNS – gliom optiku, gliom mimo zrakovou dráhu, hydrocefalus, stenóza akveduktu, hypersignální ložiska.

Výsledky: Nejčastějším prvním příznakem byly skvrny café au lait. Sporadický výskyt byl nalezen u 36 % dětí. Z abnormit CNS: hypersignální ložiska na MRI mozku u 237/285 (5 pacientů mělo pouze CT mozku), gliom optiku u 76/290 (26 %), gliom mimo zrakovou dráhu u 26/290 (9 %), hydrocefalus u 24/290 (8 %) dětí s NF1. U 7/24 NF1 dětí byl hydrocefalus na podkladě idiopatické stenózy akveduktu.

Souhrn: U dětí s diagnózou NF1 se mohou objevit významné komplikace související s postižením CNS. V případě některých gliomů, zejména těch lokalizovaných mimo zrakovou dráhu, a ve všech případech hydrocefalu je potřeba terapie. U gliomů je v současné době preferována chemoterapie (dle protokolu SIOP 2004), u hydrocefalu je nutné neurochirurgické řešení.

Vzhledem k četnosti výskytu CNS komplikací u NF1 dětí doporučujeme (na rozdíl od některých zahraničních autorů) provedení MRI mozku u všech NF1 pacientů. Dle klinického stavu lze

MRI vyšetření přesunout až do období bez nutnosti celkové anestezie.

Podporováno VZ MZOFNM2005, 6503.

51. Neobvyklá první manifestace systémového onemocnění (kazuistika)

Talábová M.¹, Šerclová L.¹, Taláb R.¹, Minxová L.²

¹Neurologická klinika FN a LF UK, Hradec Králové

²Dětská klinika FN a LF UK, Hradec Králové

Systémové vaskulitidy jsou charakterizovány ukládáním imunokomplexů v cévní stěně se sekundární zánětlivou reakcí. Klinicky se manifestují komplexem kožních, kloubních a orgánových změn.

Autoři prezentují kazuistiku 17leté studentky s anamnézou alergie a astma bronchiale v posledním roce dekompenzované. V březnu 2010 se u dívky v průběhu 3 dnů rozvinula těžká tibio-peroneální paréza až peroneální plégie vpravo spojená s výraznou bolestivostí a senzitivními symptomy v inervační oblasti n. peroneus vpravo. Z provedených vyšetření byla v popředí narůstající leukocytóza, eosinofilie, vysoká sedimentace červených krvinek (FW). EMG v úvodu s obrazem progresivní léze n. ischiadicus l. dx. až postupně s vývojem axonálně-demyelinizační senzitivně-motorické neuropatie PDK. Patologický nález při kardiologickém vyšetření, funkční i morfologické postižení plic, náplň hlezenného kloubu při UZ vyšetření a MR obraz nespecifických drobných ložisek intrakraniálně paraventrikulárně vedl k suspekci na systémové onemocnění pojiva. Byla naplněna dg. kritéria syndromu Churg-Straussové s efektem kombinované imunosupresivní terapie, s ohledem na účinnost a toleranci s nutností titrace dávky medrolu a azathioprinu per os. Po 7 měsících imunosupresivní léčby dochází k pozvolné úpravě peroneální parézy vpravo do lehkého stupně, bez doprovodné senzitivní symptomatiky. Při dávce medrolu 8 mg a azathioprinu 125 mg pro die došlo rovněž k normalizaci laboratorních parametrů, plicních i kardiálních funkcí.

Postižení periferního nervového systému ve smyslu mononeuritis multiplex patří do obrazu této klinické jednotky, ne však jako její první manifestace. V dětské věku se onemocnění vyskytuje vzácně a má nepříznivou prognózu, 5leté přežití je uváděno u 50 % nemocných.

ZLATÝ SPONZOR



STŘÍBRNÝ SPONZOR



VYSTAVOVATELÉ



ZVLÁŠTNÍ PODĚKOVÁNÍ



MEDIÁLNÍ PARTNER

