

SPECIÁLNÍ NEUROLOGIE

1. AKUTNÍ, PAROXYSMÁLNÍ A CHRONICKÉ PORUCHY VĚDOMÍ - KLASIFIKACE, PROJEVY, DIFERENCIÁLNÍ DG. PŘÍČIN - KOLAPS, SYNKOPA, EPILEPTICKÉ A NEEPILEPTICKÉ ZÁCHVATY, INTOXIKACE, METABOLICKÉ PORUCHY

- **vědomí** – stav, kdy si jedinec plně a správně uvědomuje sám sebe i své okolí, je schopen jednat podle své vůle a reagovat na zevní i vnitřní stimuly
- **kvantitativní poruchy (poruchy vigility) - ALOC (Altered Level of Consciousness)**
 - o krátkodobé - záchvatovité poruchy vědomí – náhlý začátek, spontánní a kompletní úprava
 - *synkopa*
 - *epileptický záchvat*
 - *metabolická onemocnění*
 - o dlouhodobé - podle hloubky poruchy:
 - *somnolence*
 - *sopor*
 - *kóma*
- **kvalitativní poruchy (poruchy lucidity)**
 - o *delirium*
 - o *obnubilace*

KOLAPS, SYNKOPA

- kvantitativní porucha vědomí na podkladě globální mozkové hypoperfúze, která má rychlý nástup a rychlou spontánní úpravu
- někteří autoři jako nutnou podmínku také přidávají ztrátu posturálního tonu
- ke spontánní úpravě většinou dochází během několika desítek vteřin až minut, následná amnézie
- synkopa je častou příčinou tzv. T-LOC (*transient loss of consciousness*), které prodělá za život cca 30 % lidí
- **kolaps** je medicínsky neurčitý termín popisující ztrátu vědomí; přesná definice se liší, dle některých autorů je nutné, aby byl spojen s pádem na zem, dle jiných nikoliv
- podle etiologie:
 - o **reflexní:**
 - *vazovagální* – příčinou je narušená regulace autonomního systému s náhlou převahou činnosti parasympatiku, což může vést k bradykardii a hypotenzi
 - typicky v situacích např. dlouhého stání v přetopeném dopravním prostředku; náchylnost k této reakci se vyšetřuje testem na nakloněné rovině
 - *syndrom karotického sinu* – bradykardie a hypotenze po tlaku na sinus karoticus, např. límečkem košile
 - o **ortostatické synkopy:** na základě nedostatečné vazokonstrikce při rychlém přesunu ze sedu nebo lehu do stoje; ve vyšším věku, u osob užívajících antihypertenziva, alkoholiků
 - o **kardiální:** při výskytu arytmií a dalších srdečních onemocnění
 - o **ostatní:** neurologické, onkologické a metabolické situace
- důležité: přístup k pacientovi, pečlivá anamnéza, nezanedbat možné vážné onemocnění
- diagnostika - kardiologická (Holter EKG, ECHO, TK vleže a vestoje, test na nakloněné rovině, případně Holter TK, základní laboratoř...), případně neurologická
- dif. dg. synkop - velmi důležitá anamnéza (okolnosti vzniku, charakter pádu, délka bezvědomí) od svědka příhody
 - o synkopa - nástup pozvolný, často s prodromy, někdy tonická křeč a několik klonických záškubů, probouzení rychlé s okamžitou orientací, jazyk nebývá pokousán
 - o potřeba odlišit jiné příčiny pádů: periferní i centrální parézy, poruchy zraku, gonartróza, kluzké podlahy, shrnující se koberečky, nevhodná obuv, malnutrice, chlad, překážky, léky a alkohol
- TH: režimová, vyhybat se rizikovým situacím, kontrola tlaku, kardiologické a neurologické medikace

EPILEPTICKÉ ZÁCHVATY

- epileptický záchvat - příznak funkčního poškození určité části nebo určitého systému mozku.
 - o časově omezená, většinou krátká změna klinického stavu podmíněna abnormálně excesivní a extrémně synchronizovanou mozkovou aktivitou
- **záchvaty parciální**
 - o vycházejí z části mozkové kůry jedné z hemisfér – jejich příznaky mohou být rozmanité a odpovídají místu vzniku a/nebo šíření epileptické aktivity
 - o jsou vždy sekundární etiologie!
 - o **záchvaty parciální simplexní**
 - není přítomna porucha vědomí
 - vyskytují se:
 - izolovaně
 - přechází v záchvat komplexní (s poruchou vědomí)
 - přechází v záchvat sekundárně generalizovaný
 - projevy mohou být:
 - *motorické*: tonické / klonické; Jacksonský záchvat - vzniká v určité části těla
 - *senzitivní* i *senzorické*: pseudohalucinace, bolest, parestezie
 - *psychické*: de ja vu, aura, depersonalizace, snové stavy
 - *vegetativní*: změna tepové / dechové frekvence, nauzea, zčervenání
 - trvají většinou sekundy až desítky sekund
 - o **záchvaty parciální komplexní**
 - alespoň částečná porucha vědomí - pacienti si na průběh záchvatu nepamatují, někdy si pamatují iniciální část záchvatu (aura)
 - nevyskytují se při nich křeče
 - v průběhu záchvatu se může objevit motorická aktivita od jednoduchých pohybových vzorců až po komplexní činnost, která vypadá “normálně“, ale postrádá v dané situaci smysl
 - někdy lze pozorovat strukturovaný slovní projev, jindy pacient dokonce reaguje na výzvu nebo správně odpoví na jednoduchou otázku
 - v některých případech dominuje “negativní“ symptomatologie ve formě **zárazu** v činnosti a nehybného zírání zejména na začátku záchvatu
 - **po záchvatu** se často vyskytuje dezorientace, někdy přechodný (minuty až desítky minut) ložiskový neurologický výpadek – paréza končetiny (*Toddova*), fatická porucha/amnezie
 - trvají několik desítek sekund až několik minut, výjimečně mohou trvat i déle
 - o **záchvaty parciální sekundárně generalizované**
 - vznikají se **ze** záchvatu simplexního či komplexního po přechodu na obě mozkové hemisféry, jsou tedy doprovázeny ztrátou vědomí
 - důležité je jejich odlišení od záchvatu primárního (odlišná terapie)
- **záchvaty generalizované**
 - o postihují obě hemisféry mozku současně, jejich vznik nepředchází aura
 - o **generalizovaný tonicko-klonický záchvat** (tzv. *grand mal*)
 - náhlá porucha vědomí doprovázená:
 - iniciálně *tonickou kontrakcí* svalstva končetin (s pádem), žvýkacího svalstva, hrudníku i bránice (zasténání až výkřik pacienta)
 - tonická kontrakce trvá několik desítek sekund, po té následuje *fáze klonická* – rytmické záškuby končetin
 - frekvence záškubů pomalu klesá, postupně po několika desítkách sekund zcela ustává a objevuje se *generalizovaná atonie*
 - trvání záchvatu (křečí) bývá kolem 2-3 minut a typicky je následován postparoxysmální dezorientací v trvání až desítek minut, často pacient usíná
 - záchvat typu *grand mal* vyžaduje určitou zralost CNS, objevuje se proto až od 2 - 3 let
 - o **absence** (tzv. *petit mal*)
 - záchvaty typické pro dětský věk a období adolescence, ale mohou se objevovat i u dospělých
 - typickým průběhem je krátké, jen několik vteřin trvajících strnutí a zahledění, doprovázeno změnou výrazu v obličeji, někdy mrkáním či drobnými záškuby mimického svalstva

- pacient nereaguje a na období záchvatu se nepamatuje, po skončení se snaží pokračovat v započaté činnosti
- někdy mohou být záchvaty velmi krátké – pacient či jeho okolí je ani nezaznamená - projeví se pouze snížením pozornosti
- ***záchvaty myoklonické***
 - jednotlivé nebo vícečetné záškuby zejména proximálního svalstva horních končetin, vstoje se může objevit mírné podklesnutí v kolenou až pád
 - pacienti při záchvatu neztrácejí vědomí
- ***záchvaty klonické***
 - charakterizovány opakovanými svalovými záškuby – klonickými křečemi
 - v průběhu záchvatu často narůstá amplituda záškubů a klesá jejich frekvence
 - postiktální fáze bývá krátká
 - některé generalizované záchvaty začínají klonickou fází a přecházejí do GTCS – mají tedy obraz klonicko-tonicko-klonického záchvatu
- ***záchvaty tonické***
 - končetiny a/nebo trup jsou fixovány déletrvající svalovou kontrakcí ve strnulé, nepřírozené poloze
- ***záchvaty atonické***
 - doprovázeny náhlým poklesem svalového tonu, který může být pouze fragmentární a vede k poklesu hlavy, povolení čelisti, poklesu končetiny
 - při celkové ztrátě svalového tonu dochází k pádu
- **akutní symptomatické záchvaty**
 - epileptické záchvaty, které se objeví v souvislosti s přechodným akutním postižením mozku
 - nesplňují kritéria pro stanovení diagnózy epilepsie
 - mohou vznikat při:
 - přímé afekci mozku - jako např. při traumatu, cévní příhodě, encefalitidě nebo rostoucím tumoru mozku
 - ovlivnění nepřímém - tedy z prvotní příčiny extracerebrální – např. při hypoglykémii, iontové dysbalanci, v rámci metabolických encefalopatií nebo některých intoxikací, často jako součást abstinčních příznaků při chronickém ethylismu nebo abúzu jiných návykových látek (např. barbiturátů nebo benzodiazepinů)

NEEPILEPTICKÉ ZÁCHVATY

- záchvaty vypadají podobně jako epileptické, ale jejich původ epileptický není
- podmíněné mohou být:
 - *somaticky* – synkopy, kolapsy, TIA, migréna, tranzitní globální amnézie, metabolické poruchy
 - *psychogenně* – disociativní záchvaty (pseudozáchvaty), panické ataky
- ***konvulzivní synkopa***
 - během poruchy vědomí se objeví tonické křeče nebo klonické záškuby končetin, trvají krátce
 - může dojít k pomočení a poranění, pokousání jazyka je u těchto stavů výjimečné
 - postparoxysmální alterace vědomí bývá většinou minimální a častá je vazba na určitou polohu (např. stoj nebo vertikalizaci)
 - při podezření na synkopy je indikované podrobné interní vyšetření včetně:
 - testu ortostatické zátěže na sklopném stole
 - Holterovského monitorování EKG
 - monitorování krevního tlaku
 - echokardiografie

Tab3. Diferenciálně-diagnostické znaky odlišující synkopu a epileptický záchvat

	Synkopa	Epileptický záchvat
Poloha	Stoj, méně často sed	Nezávisle
Prevalence	Bdělý stav	Bdělý stav i spánek
Barva	Bledý	Beze změny či cyanóza
Aura	Nespecifická	Specifická
Dezorientace	Většinou krátká (vteřiny)	Může být delší (minuty)
Automatismy	Nejsou	Mohou se vyskytnout
EEG nález	Normální	Abnormní či normální

– ***záchvaty disociativní***

- projev může napodobovat generalizovaný konvulzivní epileptický záchvat
- typické jsou asynchronní křeče, nepravidelné ve frekvenci a kolísající v intenzitě
- záchvat často trvá déle než 5 minut a po skončení je pacient jen minimálně alterovaný
- během záchvatu může dojít i k pádu a poranění nebo k pomočení
- citlivým znakem jsou zavřené oči v průběhu celého záchvatu a aktivní svírání při snaze o jejich otevření
- typická je anamnéza sexuálního zneužívání v minulosti nebo rodinného konfliktu (trauma z dětství)
- pacienti s tímto typem záchvatů vyžadují psychologické a psychiatrické vyšetření a následnou péči
- pomocí video-EEG monitorování je v současné době možné ve většině případů diferenciatně-diagnosticky rozlišit epileptické a neepileptické záchvaty, dále jednotlivé druhy epileptických záchvatů navzájem, což má význam zejména u pacientů špatně snášejících léčbu a u pacientů, u nichž se uvažuje o chirurgickém řešení

Tab4. Diferenciálně-diagnostické znaky odlišující disociativní a epileptický záchvat

	Disociativní záchvat	Epileptický záchvat
Věk	spíše mladší	jakýkoli
Provokace	situační	mohou být různé specifické
Trvání	dlouhé – 5-10 a více minut	relativně krátké – desítky vteřin až minuty
Záškuby	nepravidelné asynchronní	stereotypní synchronní
Projevy motorické	nepostihují obličej, zavřené oči	postihují často i obličej, automatismy
Prevalence	bdělý stav, nikdy ne ve spánku	mohou být ve spánku
Pokousání	špička jazyka, rty, tváře	po stranách jazyka

– ***hyperventilační tetanie***

- porucha navozená často určitým provokačním momentem – bolestí, úzkostí, strachem – vedoucím k hyperventilaci - ta způsobí po chvíli respirační alkalózu s poklesem hladiny plazmatického ionizovaného kalcia
- u pacienta se objevují:
 - parestézie periorálně a v akrech končetin
 - při pokračující hyperventilaci pak i tonické křeče končetin s maximem akrálně – *karpopedální spasmy*
- tento projev většinou dále potencuje úzkost a hyperventilaci
- nejúčinnějším léčebným postupem je verbální zklidnění pacienta a dýchání do malého uzavřeného prostoru (igelitového nebo papírového sáčku)

– TH:eliminace možných provokačních faktorů záchvatů, např. spánkové deprivace, fotostimulace, excesivního abúzu alkoholu, nadměrné fyzické nebo psychické zátěže

- každý pacient je v závislosti na typu epilepsie na jednotlivé provokační vlivy různě citlivý, je nutné je tedy omezovat individuálně - eliminace rizikových situací (např. pohyb ve výškách, nechráněné točivé nástroje,

řízení vozidel, koupání) pak snižuje pravděpodobnost, že následkem záchvatu dojde k závažnému ohrožení zdraví pacienta nebo jeho okolí

- o důležité je poučení blízkých osob o správném poskytnutí první pomoci při záchvatu

Tab5. Obecná doporučení první pomoci u epileptického záchvatu

1. Odstranění předmětů, které by mohly způsobit poranění. Přesun pacienta na jiné místo pouze v nezbytném případě. Podložení hlavy, uvolnění oděvu kolem krku.
2. Nebránit záškubům nebo tonické křeči. Nebránit automatismům, pokud nehrozí nebezpečí z poranění či poškození věcí. Nerozevírat násilím ústa. Vyčkat konce záchvatu.
3. Při trvající poruše vědomí stabilizovaná poloha. Pootevřít ústa, vyčistit dutinu ústní, předsunout dolní čelist. Vyčkat návratu k plnému vědomí.
4. Při postparoxysmální dezorientaci slovně pacienta uklidnit. Fyzicky jej neomezovat v pohybu, pokud to není nezbytně nutné.
5. Zjistit, zda nedošlo k poranění (zejména hlavy, jazyka nebo obratlů).
6. Zjistit anamnézu. Pokud jde o léčeného pacienta a nedošlo k poranění, které vyžaduje ošetření, a nepřetrvává dezorientace, není nutný transport do nemocnice. Ten je indikován v případě, že a) jde o první záchvat, b) jde o kumulaci záchvatů (s výjimkou typických kumulací parciálních záchvatů, které pacient nebo rodina běžně zvládají), c) jde o status epilepticus, d) přetrvává dezorientace nebo následují další záchvaty GTCs, e) došlo k poranění, které vyžaduje ošetření.

(Převzato z: Soubor minimálních diagnostických a terapeutických standardů u pacientů s epilepsií, EpiStop 2007, <http://www.epistop.cz>)

INTOXIKACE

- alkohol:
 - o typicky se objevují abstinenční záchvaty při vynechání alkoholu u chronického abuzu
 - o častý problém, typické je normální EEG
 - o abstinenční záchvaty dlouhodobě neléčíme
 - o kombinace pravé epilepsie a alkoholismu bývá ničivější
- důležitým zdrojem informací u intoxikací je stav zornic:
 - o miotické zornice - při intoxikaci narkotiky, organofosfáty, fenothiaziny, barbituráty a ethanolem
 - o mydriatické zornice - při intoxikaci anticholinergiky (atropin, antihistaminika, tricyklická antidepresiva), sympatomimetiky (amfetamin, kofein, nikotin, kokain, LSD), methemoglobinémii, karboxyhemoglobinémii, otravě kyanidy
 - o nystagmus - při otravě barbituráty, ketaminem nebo phenytoinem
 - o v obecné rovině je odpověď zornic spíše zachovalá u komatu při intoxikaci nebo z metabolických příčin než při kraniotraumatu
 - o v případech intoxikací a metabolických příčin nenacházíme anizokorii - anizokorie je indikací k zobrazovacím metodám CNS (statimově CT scan)
- k diagnostice intoxikací využíváme toxikologický screening z krve a moče, ev. obsahu žaludku z výplachu
 - o některé intoxikace nelze v toxikologickém screeningu prokázat, nápomocný může být stav zornic

METABOLICKÉ PORUCHY

- patologické snížení nebo naopak elevace řady iontů, poruchy acidobazické rovnováhy
- hypoglykémie v rámci metabolických poruch je nejčastější příčinou ALOC, zejména v kategorii kojenců a malých dětí
 - o limitovaná kapacita pro hepatální glukoneogenezu
- Diabetes mellitus s těžkou acidosou je rovněž příčinou ALOC z důvodu kombinace hyperosmolality, dehydratace, hypotenze a MAC (laktát, ketolátky)
- pacienti u nichž v důsledku léčby insulinem dochází k příliš rychlému poklesu glykémie a osmolárním shiftům jsou rovněž ohroženi ALOC z důvodu edému mozku
- poruchu vědomí způsobují i těžké poruchy ABR, konkrétně MAC i MAL
 - o nejčastější příčinou MAC je těžká dehydratace (samotná dehydratace bez iontové dysbalance může vést k ALOC)
 - o dysbalance natria, kalcia, magnesia, fosforu - stupeň poruchy vědomí záleží na tom, jak rychle dysbalance vznikla a rovněž na hloubce dysbalance

- další příčinou ALOC jsou, již vzácněji, selhání ledvin s urémií a jaterní selhání - poruchy cyklu močoviny vedou k ALOC a hyperamonémii
- Rey syndrom je dnes extrémně vzácnou příčinou ALOC
 - o orgánová dysfunkce u tohoto syndromu se může týkat prakticky všech orgánů, ale nejčastěji jsou postiženy játra a mozek

PŘÍSTUP K PACIENTOVI S ALOC

- zajištění vitálních funkcí (včasná intubace a UPV se zajištěním normoxemie a normokapie, zajištění vstupu do cévního řečiště, ev. dle stavu zavést CVK, arteriální linku, invazivní monitoring ICP, SvjO₂ v jugulárním bulbu)
- anamnéza úrazu hlavy, křečí nebo intoxikace
- známky zvýšeného ICP nebo fokální neurologické nálezy - neurologické vyšetření
 - o oční vyšetření - zornice, edém papil, okulocefalický reflex, okulovestibulární reflex (studená voda u kmenových lézí při vědomí - nystagmus s rychlou složkou na stranu opačnou k aplikaci)

OKULOCEFALICKÝ REFLEX u bezvědomého

držíme hlavu nemocného (na zádech), oči jsou upřeny na nos vyšetřujícího při natočení hlavy na stranu zůstávají oči zdravého fixovány

OKULOVESTIBULÁRNÍ REFLEX u bezvědomého

aplikace 20ml vody o 0°C do zevního zvukovodu (v poloze na zádech s hlavou flektovanou ve 30°)



- o meningeální příznaky
- o patologické vzorce dýchání - Cheyne-Stokesovo, Biotovo, hyperventilace, apnoe

- hodnota TT
- laboratorní výsledky (úprava vnitřního prostředí: nepřipustit hypovolemii, anemii, hyponatremii, hyperglykemii, parenterální výživa, přesná bilance tekutin); CT scan CNS; analýza likvoru

diagnostické hodnocení pacienta s ALOC

testy umožňující "supportive therapy"	specifické testy
Astrup <ul style="list-style-type: none"> ▪ urea, kreatinin, iontogram včetně Ca a Mg, glykémie ▪ osmolalita plasmy a moče ▪ biochemie moče (ketony, glykosurie, pH) ▪ KO+dif. + trombocyty ▪ koagulace ▪ hemokultura, KBU ▪ sérové hladiny antikonvulsiv ▪ virologie ▪ RTG hrudníku ▪ EKG ▪ EEG ▪ zobrazovací metody : CT, MRI, sonografie ▪ evokované potenciály : BAEP, SEP, VEP 	Kompletní vyšetření likvoru (biochemie, cytologie, kultivace, PCR, imunologie, ev. metabolické vady) <ul style="list-style-type: none"> ▪ toxikologický screening ▪ amoniak ▪ pyruvát a laktát ▪ profil aminokyselin ▪ analýza organických kyselin ▪ porfyriny ▪ jaterní funkce (transaminasy, GMT, ALP, cholinesteraza, albumin) ▪ svalové enzymy (CK, myoglobin) ▪ karnitin ▪ sérová hladina rtuti ▪ sérový kortisol ▪ RTG skeletu

2. BOLESTI HLAVY, NEURALGIE, NEUROPATICKÁ BOLEST A JINÉ ALGICKÉ SYNDROMY - KLINICKÉ PROJEVY, DIF. DG., POMOCNÁ VYŠETŘENÍ, AKUTNÍ A CHRONICKÁ TERAPIE, PROFYLAXE

- bolest hlavy je symptom a zejména náhle vzniklá, intenzivní bolest může signalizovat závažné onemocnění ohrožující život pacienta
- bolestivé struktury hlavy a krku:
 - o mechanické a zánětlivé poškození extra a intrakraniálních arterií
 - o mechanické a zánětlivé poškození velkých intrakraniálních žil a jejich durálních obalů
 - o mechanické nebo zánětlivé postižení hlavových a cervikálních míšních nervů
 - o mechanické nebo zánětlivé postižení lebky, zubů a krční páteře
 - o spasmus, záněť nebo trauma hlavových a krčních svalů
 - o iritace mening a nitrolební hypertenze
- bolesti hlavy dělíme na:
 - o primární (bolest je jedním z projevů život neohrožujícího, chronického, záchvatového onemocnění)
 - o sekundární (vzniká jako příznak jiného onemocnění)
- nejdůležitějším úkolem je rozpoznat závažnou sekundární cefaleu, která může pacienta ohrozit na životě
- alarmující:
 1. první bolest hlavy u pacienta ve věku nad 40 let
 2. náhle vzniklá, intenzivní bolest hlavy
 3. postupně se rozvíjející atypická bolest hlavy nereagující na běžnou léčbu
 4. bolest hlavy u pacienta s nádorovým onemocněním či HIV infekcí
 5. přítomnost jakéhokoliv ložiskového neurologického nálezu
- primární bolesti hlavy:
 1. migréna
 2. tenzní cefalea
 3. cluster headache
 4. bolest hlavy vzniklá při fyzické a sexuální aktivitě
- závažné sekundární bolesti hlavy:
 - o subarachnoideální krvácení
 - o meningitidy a meningoencefalitidy
 - o nitrolební expanze
 - o cévní mozkové příhody, zejména hemorhagické
 - o disekce a. carotis
 - o mozková žilní trombóza
 - o kraniální neuralgie
 - o sinusitis
 - o glaukomový záchvat
 - o hypertenze
 - o arteriitis temporalis
 - o úraz hlavy
 - o mají normální neurologický nález

PRIMÁRNÍ BOLESTI HLAVY

- **migréna**
 - o bolest hlavy je střední až velké intenzity, provázena nauzeou či zvracením, fotofobií a fonofobií
 - o trvá 4-72 hodin, delší trvání označujeme jako status migrenosus
 - o etiologie:
 - vaskulární teorie - spasmus mozkových tepen (možná role serotoninu) vyvolá ložiskovou ischémii - jejich následná dilatace podráždí volná nervová zakončení v cévní stěně, což je příčinou vzniku bolesti
 - destičková teorie - agregace destiček podmíní vyplavení serotoninu, jakožto zdroje bolesti
 - teorie trigeminovaskulárního komplexu - vzestup kalia vyvolá depolarizaci n. trigeminus. Jeho vlákna obklopující piální arterie se tak stávají zdrojem migrenózní bolesti

→ Tabulka č. 1: DIAGNOSTICKÁ KRITÉRIA PRO MIGRÉNU BEZ AURY

A. Nejméně 5 atak musí splňovat bod B-D
B. Bolest hlavy trván bez léčby 4-72 hodin
C. Bolest je možno charakterizovat alespoň 2 z následujících příznaků: <ul style="list-style-type: none">- unilaterální lokalizace- pulsující charakter- střední až těžká intenzita- zhoršování při fyzické námaze
D. Bolest je provázena nejméně 1 z těchto příznaků: <ul style="list-style-type: none">- nauzea a/nebo vomitus- fotofobie a/nebo fonofobie

- spouštěcí faktory: menses, HA, stres, životospráva, počasí
- u 20% pacientů předchází bolesti až 1 hodinu před záchvatem fáze **aury**, což je jakýkoliv ložiskový příznak, který s objevením bolesti mizí
- nejčastější typy aury:
 - aura zraková - scintilující obrazce či negativní fenomény charakteru skotomů či hemianopsie
 - aura senzitivní - parestézie obličejů či končetin
 - aura ve formě inkompletní expresivní fatické poruchy
 - aura ve formě parézy
- terapie: agonisté 5-HT-1B/D receptorů - triptany
 1. sumatriptan (Sumigra, Rosemig, Imigran, Cinie): 50-100 mg
 2. zolmitriptan (Zomig): 2,5-5 mg
 3. eletriptan (Relpax): 40-80 mg
 4. naratriptan (Naramig): 2,5 mg
 5. frovatriptan (Fromen): 2,5 mg

– **tenzní bolesti hlavy**

- tupé nebo svíravé, většinou bilaterální, mírné až střední intenzity a nejsou provázeny žádnými významnými doprovodnými příznaky, někdy bývá zvýšený tonus perikraniálního svalstva

→ Tabulka č. 2: DIAGNOSTICKÁ KRITÉRIA PRO TENZNÍ BOLESTI HLAVY

Nemocný musí splňovat kritéria nejméně ve dvou bodech:
A. Bolesti tlakové nebo svíravé
B. Bolesti bilaterální lokalizace
C. Bolesti mírné nebo střední intenzity
D. Bolesti se nezhoršují fyzickou aktivitou, nejsou doprovázeny nauzeou ani vomitem, může se objevit lehká fotofobie nebo fonofobie

- podle četnosti výskytu se tenzní bolesti dělí na epizodické (méně než 15 dnů v měsíci) a chronické (více než 15 dnů v měsíci)
- terapie:
 - důkladná psychoedukace (identifikace nepříznivých faktorů, nepříznivý vliv duševní nerovnováhy, umění fyzicky i duševně relaxovat, životní priority)
 - při epizodických tenzních bolestech hlavy jsou lékem volby:
 - deriváty kyseliny acetylosalicylové (Aspegic plv 500 mg)
 - periferní analgetika – paracetamol (Paralen 500 mg)
 - další skupinou jsou nesteroidní antiflogistika:
 - ibuprofen (Ibalgin, Dolgit) v dávce 400 -800 mg
 - indomethacin (Indomethacin supp) v dávce 50-100 mg
 - naproxen (Naproxen tbl, supp) v dávce 500 mg
 - diclofenac (Diclofenac tbl) v dávce 50-100 mg
 - u chronických tenzních bolestí je lékem první volby amitriptylin v dávce 25-50 mg na noc

– **Cluster headache**

- bolesti jsou šlehavého charakteru, velmi silné intenzity, pacient nevydrží ležet a musí chodit
- v nočních hodinách a postihují především muže
- lokalizovány temporálně či periorbitálně, jednostranně a jsou provázeny lakrimací, sekrecí z nosu a Hornerovým syndromem
- bolesti bývají nakupeny do několika dní v roce, často na jaře a na podzim

→ Tabulka č. 3: **DIAGNOSTICKÁ KRITÉRIA CLUSTER HEADACHE**

A. Alespoň 5 atak splňujících kritéria B-D:
B. Intenzivní unilaterální orbitální, supraorbitální a/nebo temporální bolesti trvající 15-180 min
C. Alespoň jeden z následujících příznaků na straně bolesti: <ul style="list-style-type: none">- překrvení spojivky- lakrimace- rinorea- hyperhidróza čela či obličeje- mióza- ptóza- edém víček- kongesce nosní sliznice
D. Frekvence atak 1-8x denně
E. Anamnéza, neurologické vyšetření ani pomocné vyšetřovací metody nesvědčí pro sekundární bolest hlavy nebo je sekundární bolest hlavy přítomna, ale cluster headache nevznikl poprvé v souvislosti s tímto onemocněním

- terapie: inhalace kyslíku, sumatriptan, u těžkých případů kortikoidy
- **bolesti hlavy při sexuální a fyzické aktivitě**
 - bolest se objevuje v souvislosti s fyzickou aktivitou (např. cvičením) nebo při orgasmu nebo těsně před jeho začátkem, častěji u mužů
 - velmi silná, lokalizovaná okcipitálně či frontálně, trvá několik minut až hodin
 - částečně předcházet této bolesti lze zvýšením tělesné kondice, redukcí hmotnosti
 - v léčbě se užívají běžná analgetika
 - diferenciatně diagnosticky je nutné odlišit (zejména při prvním výskytu) subarachnoideální krvácení

SEKUNDÁRNÍ BOLESTI HLAVY

- bolest hlavy bývá spojena s dalšími neurologickými příznaky
- **subarachnoideální krvácení**
 - krvácení vzniká při ruptuře aneurysmatu, nejčastěji v oblasti Willisova okruhu, zejména na a. communicans anterior či posterior, často při zvýšení krevního tlaku (fyzická námaha, koitus, rozčilení, defekace atd.)
 - rozvoj bolesti je během sekund, bolest může být velmi intenzivní
 - lokalizována je oboustranně, někdy s maximem occipitálně; iniciálně může být krátká porucha vědomí
 - bolest je dále provázena nauzeou, vomitem, fotofobií a fonofobií
 - během minut až hodin se rozvíjí meningeální syndrom
 - často dezorientování, zmatení, část je somnolentních až v soporu, někdy může naopak dominovat psychomotorický neklid, agresivita, negativismus
 - při propagaci SAK intracerebrálně se rozvíjí ložisková symptomatika
 - stav pacienta hodnotíme škálou dle Hunta a Hesse
 - v některých případech mohou být příznaky méně intenzivně vyjádřeny a napodobují spíše *cervikokraniální syndrom*, proto v nejasných případech vždy indikujeme CT mozku a lumbální punkci

- diagnóza:
 - CT mozku - cca 5% pacientů má v prvních 24 hodinách CT negativní - v tomto případě, pokud trvá suspekce na SAH, indikujeme vyšetření likvoru
 - typický je nález oxyhemoglobinu při spektrofotometrickém vyšetření
- **cervikokraniální syndrom**
 - spojen s bolestí hlavy okcipitálně, která se akcentuje pohybem hlavy a krční páteře
 - bolesti se mohou šířit se do frontální anebo retrobulbární oblasti, nejčastěji bilaterálně - tupé, ostré, bodavé
 - příčinou bolesti jsou funkční poruchy dynamiky atlantookcipitálního spojení anebo krční páteře, které mohou být podmíněny morfologickými změnami a nepřiměřenou zátěží pohybového aparátu
 - bolesti se někdy kombinují s vertigem a nauzeou, vomitem a nystagmem (cervikovestibulární syndrom)
 - terapie: v akutním stadiu analgetika, nesteroidní antiflogistika, krátkodobě myorelaxancia a klidový režim
 - jako prevence recidiv má zásadní význam rehabilitace

- **neuralgie trojklanného nervu**

- *primární neuralgie n. V*
 - paroxysmální bolest v oblasti nejčastěji 2. či 3. větve trojklanného nervu, většinou u pacientů nad 40 let
 - bolesti jsou lokalizovány jednostranně, ataky vznikají náhle, jde o velmi intenzivní „šlehy“ bolesti, trvají maximálně několik vteřin a často se opakují
 - často lze zjistit spouštěcí mechanismy jako např. žvýkání, čištění zubů, mluvení, chladový či dotekový stimul obličeje
 - neurologický nález je v normě

→ Tabulka č. 4: DIAGNOSTICKÁ KRITÉRIA PRIMÁRNÍ NEURALGIE N. V

A. Paroxysmální ataky bolesti v obličeji trvající několik sekund a méně než 2 minuty
B. Bolest má alespoň 4 z následujících charakteristik: <ul style="list-style-type: none"> - lokalizace v některé větvi n. V - náhlé, intenzivní, ostré, povrchní, bodavé, pálivé bolesti - velká intenzita bolesti - bolesti mohou být vyvolány ze spouštěcích zón (trigger) nebo některými činnostmi jako čištění zubů, žvýkání,... - mezi jednotlivými paroxysmy je nemocný asymptomatický
C. Normální neurologický nález
D. Ataky u jednotlivých pacientů se stereotypně opakují
E. Všechny dostupnými metodami byly vyloučeny jiné příčiny bolesti obličeje

- terapie: konzervativně:
 1. karbamazepin (iniciální dávka 100 mg, postupně zvýšit až na 800-1200 mg)
 2. amitriptylin od dávky 25 mg NN a stoupat pomalu dle tolerance až na účinnou dávku (200-300 mg)
 3. fenytoin (iniciální dávka 100mg a vystoupat na 300 mg) a baclofen (iniciální dávka 10 mg a postupně stoupat dle tolerance až na 100 mg)
 4. gabapentin (iniciální dávka 100 mg, postupně zvyšovat až na 2400 mg)
- při selhání konzervativní léčby jsou indikovány výkony neurochirurgické:
 1. instilace glycerolu do cavum Meckeli
 2. mikrokomprese Gasserského ganglia
 3. ozáření gamanožem
 4. mikrovaskulární dekomprese v případě prokázaného neurovaskulárního konfliktu na MRI ve speciální projekci (kontakt cévní kličky s kořenem n. V při výstupu z kmene)
- *sekundární neuralgie n. V*
 - vzniká následkem afekcí v ORL oblasti (chronická sinusitis), při afekcích zubů, temporomandibulárního kloubu, po infekci herpes zoster v obličeji (často postihuje I. větev, neustupující do 4 týdnů po akutním zosteru)
 - bolesti jsou trvalejšího rázu a menší intenzity než u primární neuralgie

- v neurologickém nálezu nacházíme často poruchu citlivosti v některé větvi n. V či alteraci korneálního a masseterového reflexu
 - diagnóza: ORL vyšetření (vč. RTG paranasálních dutin), stomatologické vyšetření (vč. panoramatického snímku čelisti)
 - léčba: odstranění příčiny pokud lze, symptomatická nebývá příliš účinná, léky a jejich dávkování jsou obdobné jako u primární neuralgie
- **venózní trombózy**
- vznikají při hyperkoagulačních stavech nejrůznější etiologie (bakteriémie, sepse, nádorová onemocnění, těhotenství a šestinedělí, DIC, kolagenózy, traumata,...), mohou navazovat na lokální infekci (sinusitis, otitis media)
 - postižení sinus sagitalis superior, sinus transversus a sinus cavernosus
 - bolest hlavy je nejčastějším příznakem, typicky se akcentuje břišním lisem
 - často se rozvíjí syndrom nitrolební hypertenze a z fokální ischemie, která vzniká při poruše žilní drenáže, rezultuje řada zánikových a iritačních příznaků
 - *trombóza sinus cavernosus* - kruté bolesti za okem a v oku, případně v jeho okolí, nastříknutí spojivky, která může vyhřezávat před bulbus, edém papily, hemoragie na očním pozadí, porucha vizu až slepota
 - *trombóza sinus transversus* - bolest často s maximem v oblasti mastoideálního výběžku, dominuje syndrom nitrolební hypertenze, temporální symptomatika, riziko rozvoje temporálního konu
 - *trombóza sinus sagitalis superior* - často se objevují fokální motorické epileptické záchvaty, později parézy a následně rozvoj nitrolební hypertenze
 - diagnóza: MRI AG, angiografie
 - terapie: heparinizace s následnou warfarinizací, lokální trombolýza cestou v. jugularis do sinus transversus a sinus sagitalis superior
- **disekce a. carotis**
- vznik rozštěpením cévní stěny v oblasti tunica media, falešné lumen může vytvořit aneurysma nebo může trombotizovat - trombus způsobí stenózu a může též distálně embolizovat a být tak příčinou CMP
 - osoby mladšího a středního věku, klinicky nacházíme jednostranné bolesti hlavy, krku a orbity, Hornerův syndrom a event. parézu mozkových nervů či hemisféralní symptomatiku
 - někteří nemocní slyší pulsační šelesty či mají tinnitus
 - diagnóza: UZ, angiografie, MRI AG, na klasické MRI se zobrazí nástěnný hematom
 - terapie: trombolýza, antikoagulace, angioplastika, stenty
- **chronická každodenní bolest hlavy**
- je relativně častou komplikací primárních bolestí hlavy, zejména tenzní bolesti a migrény
 - různě rychle (1-10 let) se v období mezi záchvaty klasické primární bolesti hlavy začnou objevovat bolesti hlavy menší intenzity, které se objevují stále častěji až se posléze stanou trvalými
 - onemocnění ztrácí svůj původní paroxysmální charakter i klasické rysy
 - rizikovými faktory transformace jsou zejména:
 - nadužívání analgetik (zejména kombinovaných s kodeinem, za bezpečnou hranici se považuje užívání maximálně 5 tablet za měsíc)
 - neurotická osobnost (sklon k anxiety, deprese)
 - vnější stresující poměry (zaměstnání, rodina)
 - menopauza
 - diagnóza: anamnéza, normální neurologický nále, normální nále na pomocných vyšetřovacích metodách
 - terapie: vynechání nadužívaného léku, léčení komorbidit – zejména deprese, psychoterapie

3. NITROLEBNÍ A MÍŠNÍ NÁDORY - PRIMÁRNÍ, METASTATICKÉ A PARANEOPLASTICKÉ POSTIŽENÍ NERVOVÉ SOUSTAVY - KLINICKÉ PROJEVY, DG. A DIF. DG., ZOBRAZOVACÍ NÁLEZY, TERAPIE

NÁDORY MOZKU

- intrakraniální lokalizace, ze struktur mozku a okolních tkání, metastázy nebo z okolí se propagující nádory
- incidence cca 15:100 000 - 2-3% nádorů; častější v dětství
- mnohem častější než primární nádory jsou metastázy solidních nádorů

- klinika:
 - **zvýšení nitrolebního tlaku** - objem nádoru + okolní edém mozku, obstrukce likvorových cest a obstrukční hydrocefalus (nádory v zadní jámě lební), komprese vén zejména velkých splavů
 - cefalea; nucené držení hlavy; zvracení; měštnavá papila; edém, hydrocefalus
 - **celkové postižení mozkových funkcí:**
 - psychické změny - únava, změny nálady, podrážděnost, snížení mentální kapacity, poruchy koncentrace a paměti, změny osobnosti
 - bolesti hlavy - tupé, maximum po probuzení, stoupající intenzita, horší při kašli, tlaku na stolicí nebo změně polohy
 - generalizované konvulzivní epileptické záchvaty
 - nauzea, zvracení
 - infratentoriálně - vertigo, nejistota při pohybu
 - **specifické ložiskové syndromy** – dle lokalizace, postižení motorických, senzitivních, sensorických, vegetativních drah
 - **paraneoplastické syndromy**
 - nepřímo způsobené nádorovým onemocněním a jeho vlivem na NS
 - Podobají se běžným neurologickým onemocnění, rozvíjejí se obvykle subakutně
 - *Limbická encefalitida* - malobuněčný ca plic, subakutně se rozvíjející porucha paměti, zmatenost, epizáchvaty, psychiatrické příznaky z postižení limbického systému
 - *Subakutní mozečková degenerace* - Malobuněčný ca plic, ca prsu, subakutní mozečkový syndrom (paleo a neocerebelární syndrom) u žen starších 50 let
 - *Syndrom ALS* - Ca prsu, lymfom, subakutně se rozvíjející syndrom postižení centrálního i periferního motoneuronu
 - *Guillain-Barré syndrom* - Hodgkinův lymfom
- klasifikace:
 - **neuroepiteliální nádory**
 - astrocytární nádory - astrocytom, anaplastický astrocytom, glioblastom
 - oligodendroglíální nádory
 - ependymální nádory
 - nádory choroidálního plexu – papilom, karcinom
 - neuronální nádory a smíšené neuro-gliální – gangliogliom, gangliocytom
 - Vzácné, vyžralé, pomalu rostoucí nádory dětského věku, vycházející z neuronálních a gliálních buněk
 - nádory pineální krajiny – pineocytom, pineoblastom
 - embryonální nádory - meduloblastom
 - **nádory kraniálních a spinálních nervů** - Schwannom
 - **nádory z obalů** - meningeom, mezenchymální nádory (lipom, chondrom, osteom, sarkom), melanom
 - **lymfomy a hematopoetické nádory** – maligní lymfom, plazmocytom
 - **nádory ze zárodečných buněk** - germinom, choriokarcinom, teratom
 - **tumory ze sellární krajiny** – adenom hypofýzy, kraniopharyngeom
 - **metastázy**
- **astrocytom**
 - grade I-II, cca 10% primárních nádorů, hlavně supratentoriálně
 - *pilocytární* – ohraničený, pomalu rostoucí, nikdy nemalignizuje
 - *difuzní* – pomalu rostoucí, infiltrující, dlouho asymptomatický, malignizuje
 - kdekoliv v mozku nebo v míše, u dospělých často v hemisférách (frontálně, temporálně), i v mozečku
 - roste pomalu, infiltruje, tvoří dutiny a pseudocysty
 - klinika: první symptom fokální nebo generalizovaný epileptický záchvat, opakující se
 - ložiskový neurologický nález dle lokalizace, nitrolební hypertenze
 - přežití cca 5-7 let
- **oligodendrogliom**
 - dospělí, hlavně frontální laloky, kalcifikace, často se projeví epileptickým záchvatem

- **glioblastom a anaplastický astrocytom**
 - *anaplastický astrocytom* – grade III - difúzně, infiltrativně rostoucí astrocytom s ložiskovou anaplazií, vyšší proliferativní aktivitou, buněčnými atypiiemi u dospělých středního věku
 - *glioblastoma multiforme* - grade IV – mikrovaskulární proliferace, nekrózy
 - cca 20% mozkových nádorů
 - nejagresivnější, nejrychleji rostoucí; nekrózy, krvácení, rozpadové cysty
 - u dospělých, často hemisféry, méně kmen nebo mozeček
 - často oboustranný, multicentrický, ložiska na nervových kořenech, infiltrace mening
 - klinicky: epileptické záchvaty, neurologické příznaky, náhlé hemoragie
 - přežití cca 12 měsíců
- **meduloblastom**
 - rychle roste, lokalizován v zadní části vermis mozečku, strop IV komory
 - dětský nádor
 - implantační metastázy do páteřního kanálu
 - klinika: vzestup nitrolebního tlaku, mozečkové příznaky, kmenové příznaky
 - radio a chemosenzitivní, kombinace s chirurgickým zákrokem
- **neurinom akustiku (vestibulární Schwannom)**
 - dobře diferencovaný nádor vycházející z buněk Schwannovy pochvy vestibulární části n.vestibulocochlearis
 - benigní, ale riziko útlaku kmene → akutní ohrožení na životě
 - jednostranný sporadický nebo u neurofibromatózy I, oboustranný u neurofibromatózy II
 - manifestace nejčastěji mezi 30-40.rokem
 - roste ve vnitřním zvukovodu → eroduje ho → šíření a vyplnění mostomozečkového koutu → útlak n. VII, potom n. V, méně často i IX a X → postupně i kmen a oblongatu s blokádu odtoku likvoru
 - první symptom: hypakuzie
 - klinika – tinnitus, hypakuzie, závratě, léze trigeminu, paréza n.facialis, projevy nitrolební hypertenze
 - terapie – u velmi pomalu rostoucího nebo stacionárních wait and rescan – kontroly MRI
 - stereotaktický gama nůž nebo operace
- **meningeom**
 - benigní
 - lokalizace
 - parasagitálně, konvexita, tuberculum sellae, malé křídlo sfenoidální kosti, sulcus olfactorius , (nitrokomorově, tentorium, kavernózní sinus, zadní jáma, MM kout)
 - vyrůstá z arachnoidey, duru může sekundárně infiltrovat, na kosti vytváří hyperostózu, později kost destruuje
 - vtlačuje se do mozku, ale mozek neinfiltroje
 - velký nádor může utlačovat okolní struktury
 - klinika: epileptické záchvaty, následně typické neurologické příznaky podle lokalizace
 - povrchové – převládají ložiskové příznaky – hemiparéza, fokální epileptické záchvaty, hemihypestézie
 - na bazi – poruchy hlavových nervů – ztráta čichu, poruchy zraku, okoohybné poruchy, paréza nervus facialis, poruchy sluchu, paréza jazyka
 - útlak likvorových cest – nitrolební hypertenze
- **primární lymfom**
 - kdekoliv, i více ložisek
 - V 98% z B buněk (2% z T buněk) non-Hodgkinova typu, vzácně plasmocytom, Hodgkinový lymfom
 - incidence roste s imunosupresí - nemocní s AIDS, další imunodeficientními stavy, imunosupresiva, transplantace
 - CT - denzní periventrikulární ložiska, vzestup denzity po podání kontrastu
 - dobře reaguje na terapii, ale má tendence k recidivám
- **adenom hypofýzy**
 - benigní nádory, mikroadenomy do 1cm, makroadenomy větší
 - klinika: produkce hypofyzárních hormonů, útlak hypofýzy se snížením produkce hormonů, šíření mimo sedlo - útlak chiasma opticum, sinus cavernosus, bolesti hlavy; možnost propagace až do zadní jámy lební

- Vyrůstají z adenohypofýzy → tvorba hormonů (ACTH, TSH, gonadotropiny, STH, prolaktin)
- *Hormonálně neaktivní adenomy*
 - neprodukují žádný hormon, omezují normální funkci zdravé hypofýzy (panhypopituitarismus)
 - často nepozorovaně dorůstá značné velikosti a utlačuje zrakovou dráhu – bitemporální hemianopsie
- *Hormonálně aktivní adenomy*
 - hormonální nadprodukce vede k typickým endokrinním syndromům.
- *Pituitární apoplexie* – vzácné náhlé zvětšení objemu – krvácení do nádoru
 - náhlá bolest hlavy, zhoršení zraku, oftalmoplegie a somnolence
- nejčastěji produkuje prolaktin nebo růstový hormon
- *prolaktinom* – poruchy menstruačního cyklu, pokles libida, potence, oligospermie,...
- *STH adenom* – gigantismus, akromegalie
- *ACTH adenom* – Cushingův syndrom
- Diagnostika
 - Vyšetření hladin hypofyzárních hormonů a další endokrinologické testy
 - Perimetr, pro zobrazení nejlepší MRI s kontrastem
- **metastázy**
 - přímý přestup, hematogenní, perineurální šíření
 - hlavně karcinomy
 - **do lebky a dury** - i do páteře; prs, myelom, prostata; většinou asymptomatické, dokud nedorostou větší velikosti
 - symptomy - nejčastěji při útlaku hlavových nervů
 - **mozkové metastázy** - hematogenní
 - ca plic nebo při metastázách jiných karcinomů do plic (melanom, varlata), ca prsa
 - klinika a přežití asi jako glioblastoma multiforme, průměrná doba přežití i při léčbě 6 měsíců
 - **leptomeningeální metastázy (karcinomatóza mening)**
 - karcinomy prsu, plic a gastrointestinálního traktu (převažují adenokarcinomy!), leukémie (zejména dětské), lymfomy, maligní melanom nebo implantační metastázy primárních mozkových nádorů
 - Typický nález mnohočetných, vzájemně oddělených příznaků postižení různých částí nervového systému
 - jakýkoliv příznak; typicky kombinace z multifokálního postižení
- **diagnóza:**
 - Vyšetření očního pozadí - vzácně nález edému papily jako pokročilého příznaku nitrolební hypertenze
 - likvor - nádorové buňky (pozor na ICP)
 - kontraindikována u nádorů spojených s vyšším stupněm nitrolební hypertenze
 - nebezpečí vzniku tonzilární herniace
 - Před provedením lumbální punkce vhodné kromě vyšetření očního pozadí provést CT hlavy!!!
 - CT mozku relativně velmi senzitivní; MRI - na metastázy, procesy v zadní jámě lebni; meningeomy MRI s gadoliniem
 - Pro cílenou protinádorovou léčbu však nutná přesná histologická diagnóza nádoru
- Diferenciální diagnóza - Pseudotumorózní afekce
 - Ischemie, Cysty, zánět – absces, tumoriformní plaka u RS!
 - Hematom – krvácení do nádoru, chronický subdurální hematom
 - Postiradiační nekróza, Postiradiační glióza
- terapie:
 - cytoredukce - operativně, následně radioterapie
 - stereotaktická radioterapie a radiochirurgie gama nožem - na lokalizované nádory do určitých velikostí
 - chemoterapie
 - Klasická - Deriváty nitrosourei - lobustin, carmustin
 - Ergolinové preparáty
 - Nové přístupy - Temozolomid a inhibitory MDM2, biologická léčba
 - symptomatická léčba - hlavně antiedematózní (dexametazon), analgetika, antiepileptika (karbamazepin, valproát)

NÁDORY MÍCHY

- dělení:
 - *primárně* vyrůstají z:
 - míšní tkáně (neuronů, glie, cév)
 - okolních struktur (mening, pochev míšních nervů, obratlových těl, vzácně i extravertebrálních struktur)
 - *sekundárně* do intraspinalního prostoru metastazující či propagující se z okolí
- anatomicky:
 - **intramedulární nádory**
 - **extramedulární nádory** - intradurální, extradurální
- **Intramedulární nádory** - vyrůstající z míchy včetně filum terminale
 - *Primární intramedulární nádory*
 - Gliomy (ependyom, astrocytom, oligodendrogliom), lipomy, hemangioblastomy, dermoidy, epidermoidy, teratomy – všechny vzácné
 - velmi pozvolný rozvoj lokálních bolestí v příslušném úseku páteře (typicky nočních a vleže!)
 - parestézie či bolesti v končetinách - zpočátku nemají vyhraněný segmentální či provazcový charakter
 - po několika měsících rozvoj typických provazcových nebo segmentálních senzitivních příznaků
 - porucha citlivosti syringomyelického typu v krční oblasti
 - spastická paraparéza či kvadruparéza dle lokalizace nádoru
 - event. typický syndrom kaudy nebo míšního konu
 - průběh → zpoždění stanovení správné diagnózy v řádu měsíců až let (obvykle 2 roky)
 - *Intramedulární metastázy*
 - Velmi vzácné, často současně mozkové metastázy.
 - karcinom plic a prsu nejčastěji
 - lokální bolest v páteři a radikulární bolest
 - během několika týdnů transverzální léze míšní či hemisyndrom míšní Brown-Sequard
 - Doba přežití obvykle do 3 měsíců
- **Intradurální nádory** - vyrůstající z mening a míšních kořenů
 - *Primární intradurální nádory*
 - Nádory pochev nervových kořenů (nerofibromy a schwannomy), Meningeomy, Epidermoidy, dermoidy, lipomy a teratomy
 - Typický pozvolný rozvoj míšní komprese s příznaky provazcové motorické a senzitivní léze, v úvodu s lokálními bolestmi v páteři a radikulárními příznaky
 - *Leptomeningeální (intradurální) metastázy (LM) - vzácné*
 - tumorózní meningopatie, karcinomatóza mening
 - často kombinace s příznaky postižení mozku a kraniálních nervů
 - typický nález mnohočetných, vzájemně oddělených příznaků postižení různých částí nervového systému - hlavových nervů, mozku, míchy a míšních kořenů
 - karcinom prsu, plic, gastrointestinálního traktu (hl. adenokarcinomy), melanom, lymfom a leukémie (dětské)
 - U 1/5 první klinickou manifestací malignity.
 - Další zdroj LM - některé primární nádory mozku (meduloblastom, ependyom, glioblastom a primární lymfom CNS)
 - Klinika - příznaky léze lumbosakrálních kořenů, syndrom kaudy equiny, méně často příznaky míšní léze
- **Extradurální nádory** - vyrůstající z páteře a epidurální tkáně
 - *Primární extradurální nádory*
 - Vzácné, Myelom, Sarkomy (Ewingův sarkom), Chordom
 - *Extradurální (epidurální) metastázy*
 - nejčastější intraspinalní lokalizace metastáz, nejčastější intraspinalní nádory
 - ca prsu, plic a prostaty (tvoří asi 50 % všech epidurálních metastáz), ca ledvin, ovaria a GIT, lymfom, melanom

- hematogenní metastázy do obratlů a sekundární propagaci do epidurálního prostoru
- méně často jde o přímou propagaci paravertebrálního tumoru intraspinálně přes foramen intervertebrale (lymfom, karcinom plic).
- v 70 % lokalizovány v oblasti hrudní páteře, ve 20% v lumbosakrální páteři a pouze v 10 % v krční páteři
- Asi ¼ případů se projevuje víceložiskovými epidurálními metastázami.
- klinika
 - lokální bolest způsobená iritací periostu obratlů provázená bolestí radikulární
 - radikulární bolest - hrudní obvykle oboustranná, u krčních a lumbosakrálních spíše jednostranná
 - Během dnů až měsíců rozvoj míšní komprese
 - V okamžiku stanovení diagnózy již u 50% rozvinuta paraparéza či paraplegie dolních končetin.
- klinika:
 - bolest - kořenový charakter, propagace do dermatomu, lokální bolest
 - kompresivní kořenový syndrom, postupně kompresivní míšní syndrom - provazcová porucha pod lézí - motorická i senzitivní, sakrálně sfinkterové poruchy
 - šíření: extramedulární - zdola nahoru, intramedulární - dolů
 - intramedulární nádor - typicky disociovaná porucha cití
- při delší kompresi porušení míšních cév - trvalé reziduum
- náhle vzniklá transverzální léze míšní - zhroucení obratle napadeného metastázou
- terapie: hlavně chirurgická, kombinace s radioterapií a cytostatiky

4. ZÁNĚTY MOZKU A MÍCHY - PŘEHLED A PROJEVY NEUROINFEKČNÍCH ONEMOCNĚNÍ, MENINGITIDY, ENCEFALITIDY A MYELITIDY, ABSCESSY A PARAZITÁRNÍ POSTIŽENÍ MOZKU A MÍCHY, LIKVOROVÉ NÁLEZY, TERAPIE

- difuzní - meningitidy, encefalitidy, myelitidy
- lokalizované - absces, empyém
- incidence cca 20:100 000 ročně
- dělení
 - o podle původce: bakteriální, virové, mykotické, parazitární, prionové
 - o mok: hnisavé a aseptické
 - o průběh: akutní, subakutní, chronické
 - o histologie: polio, leuko, panencefalitidy
- patogeneze – per continuitatem (sinusitidy, otitidy,) / krevní cestou (pneumonie, endokarditidy)
- meningeální syndrom - soubor příznaků, které vznikají drážděním mozkových plen a kořenů mozkových nervů chorobným procesem
 - o příčnou meningeálního syndromu jsou záněty, subarachnoideální krvácení
- celkové příznaky zánětu:
 - o zvýšení teploty, někdy septické, ale mohou být přítomné jen subfebrilie
 - o celková schvácenost, většinou výrazná, neodpovídající zvýšené teplotě
 - o cefalea, většinou silná, s maximem occipitálně
 - o vomitus s nauseou či bez
 - o fotofobie, fonofobie, zvýšená dráždivost na nociceptivní podněty
 - o bolesti zad, myalgie
- objektivně - při neurologickém vyšetření nacházíme pozitivní meningeální syndrom (napínací manévry):
 - o příznak opozice šíje – nemocnému ležícímu na zádech provádíme anteflexi šíje. Pokud je pacient meningeální není schopen dotknout se bradou hrudní kosti, dochází k tuhému svalovému odporu a k provokaci bolesti. Popisujeme na kolik prstů vážne šíje.
 - o Lassegueův příznak – nemocnému ležícímu na zádech elevujeme obě dolní končetiny. Pokud je pacient meningeální, dojde k provokaci bolesti v zádech (bolest v zádech vyzařující do dolní končetiny při elevaci)

jedné dolní končetiny označujeme jako jednostranný Lassegue a je příznakem radikulárního syndromu, např. při výhřezu meziobratlové ploténky).

- Kernigův příznak – provádíme vleže na zádech. Dolní končetinu, flektovanou v kolenní, zvedáme až do výše 90 stupňů. Poté extendujeme končetinu v kolenní. Při meningeálním dráždění nelze dolní končetinu v kolenní extendovat, první fáze manévru je však proveditelná.
 - Brudzinského příznak – existuje v několika modifikacích, nejdůležitější se provádí opět vleže na zádech. Provedeme anteflexi šíje a pokud současně dojde k mimovolnému pokrčení původně natažených dolních končetin, hodnotíme příznak jako pozitivní.
 - Spine sign – nemocný sedící na lůžku není schopen dotknout se čelem kolenou.
- v extrémním případě dochází k opistotonu
- pokud je kromě mening postižený i mozkový parenchym, vznikají u nemocného dále:
- poruchy vědomí (kvalitativní i kvantitativní charakteru delirantně-halucinatorních stavů či zmatenosti)
 - parézy mozkových nervů (častá bývá porucha sluchu)
 - parézy končetin
 - epileptické paroxysmy
 - vegetativní příznaky: např. hypertenze, bradykardie
 - mozečkové a kmenové příznaky (rhombencefalitis)
 - edém papily, případně s hemorragiemi na očním pozadí

LUMBÁLNÍ PUNKCE

- indikace:
- zánět infekční nebo autoimunitní
 - subarachnoidální krvácení
 - nádorová infiltrace mening - karcinomatóza mening nebo lymfom
 - intratekální aplikace léků, test u normotenzního hydrocefalu
- likvor - celkově cca 150 ml, denní tvorba asi 500 ml; trvalá syntéza a resorpce
- vyšetření:
- vzhled - čirý, bezbarvý
 - cytologie: 3-7 buněk - lymfocyty, údaj na 3 mm³ (velikost komůrky)
 - celková bílkovina cca 450 mg/l; albumin do 450 mg/l, Ig do 50 mg/l
 - glukóza - 60-80% hladiny v krvi
 - laktát - do 1,7 meq/l
 - mikroskopie, mikrobiologie, kultivace, spektrofotometrie, cytologie, aglutinace, proteinogram, izoelektrická fokusace
- před vyšetřením oční pozadí, CT, případně MRI - vyloučení nitrolební hypertenze
- KI: nitrolební hypertenze, koagulopatie, infekce v místě vpichu

	Normální likvor	Hnisavé neuroinfekce	Serózní neuroinfekce
Vzhled moku	Čirý, bezbarvý	Zakalený, žlutavý	Čirý či opalescentní
Počet elementů	do 10/3	Stovky–desetitisíce/3	Desítky–stovky/3
Cytologie	65–80% lymfocytů 20–35% monocytů	Neutrofilní segmenty	Lymfocyty (1.–3. den mohou převažovat neutrofilny!)
Celková bílkovina	0,2–0,45 g/l	Výrazně ↑ (>2 g/l) Těžká porucha bariéry	Normální nebo ↑ (<2 g/l)
Glykorrhachie	2,2–4,2 mmol/l	↓↓↓	Normální hodnoty
Laktát	1,2–2,1 mmol/l	↑↑↑ (alespoň 3,5 mmol/l)	Normální nebo hraniční hodnoty
Speciální vyšetření		Mikrobiologické (mikroskop, kultivace)	Virologie, borrelie, mykobakterie, treponemy, leptospiry PCR a EM zejména na HSV a borrelie
Syntéza imunoglobulinů		Není pro nekomplikovanou meningitis typická	

BAKTERIÁLNÍ MENINGITIDA

- incidence cca 2-3:100 000
- primární; sekundární - diseminace z ložiska jinde v těle
- patogeny: meningokoky a pneumokoky; u malých dětí hemofily a listerie, u starších osob listerie, enterokoky, pseudomonády
 - o *N. meningitis* - typy A a C s očkováním, typ B nelze - v Evropě nejčastější
 - výrazné kožní projevy
- RF: adolescence, hromadné pobyty (armáda, tábory), celková onemocnění (imunoprese, HIV, onkologická onemocnění), malnutrice, kraniotrauma, neurochirurgické operace, VP shunt
- diagnóza: mikroskopická, kultivace, sérologie, PCR
 - o hemokultura + vyšetření likvoru
 - o CT mozku
 - o RTG plic
- klinika:
 - o průběh akutní až perakutní
 - o horečka, zimnice, bolest hlavy, nevolnost, zvracení - sepse!
 - o meningeální příznaky
 - o poruchy vědomí - kvantitativní
 - o kožní změny - petechie - typické u meningokoka
 - o poruchy tlaku a pulsu, renální a jaterní
- likvorový nálezu u purulentní meningitidy:
 - o pleiocytóza - nad 1000 buněk - převaha neutrofilů
 - o zvýšení bílkoviny nad 2g/l
 - o snížení glukózy až k 0
 - o zvýšení laktátu nad 3,5 mmol/l
 - o mikroskopické a kulturační vyšetření + stanovení citlivosti!
- terapie:
 - o základem okamžitě parenterálně ATB - 3. generace cefalosporinů - ceftriaxon, cefotaxim; případně kombinace s ampicilinem
 - o protiedémová terapie - kortikoidy (dexametazon), mannitol, hyperventilace - řízená hypokapnie
 - o antipyretika, antikonvulziva, terapie DIC (heparin, plazma etc.)

LOKÁLNÍ INFEKCE

- subdurální infekce = empyém
 - o většinou přestup per continuitatem
 - o klinika: fokální neurologický deficit, horečka, vzestup ICP (intracranial pressure)
 - o terapie: evakuace, ATB
 - o pozor při lumbální punkci na zvýšení ICP
- epidurální infekce
 - o přestup per continuitatem nebo hematogenní rozsev
 - o klinika: horečka, vzestup ICP
 - o diagnóza: CT, MRI
 - o terapie: evakuace + ATB
- mozkový absces
 - o hematogenní rozsev infekce
 - o klinika: horečka, fokální neurologický nálezu, zvýšení ICP, meningeální jevy nekonstantní
 - o subakutní až chronický průběh
 - o terapie: drenáž abscesu + ATB

SPECIÁLNÍ VERZE

- *Treponema pallidum*
 - o **primární ulcus durum** - séropozitivita za 1-4 týdny, uzlinový syndrom
 - o **sekundární fáze** - horečka, kožní projevy, meningitida, myelitida, obrny

- **terciární fáze** - paralysis progresiva, tabes dorsalis, gummata
 - tabes dorsalis - lacinující bolesti nohou, koliky (tabická krize), nejistá chůze, Argyll-Robertsovy zornice
 - progresivní paralýza - chronická panencefalitida - atrofie mozku, dilatace komor
 - bolest hlavy, poruchy spánku, parestézie, parézy, epilepsie, prefrontální příznaky, pseudobulbární sy. s výraznou dysartrií
 - změna emocí, ztráta soudnosti, megalománie, agresivita, mentální deteriorace progredující do těžké demence
- terapie: penicilin
- **tuberkulózní meningitida**
 - cca u 1% pacientů s TBC
 - likvor - více buněk, lymfocyty, zvýšení bílkoviny, snížená glukóza; specifický nález: snížení hladiny chloridů
 - bazilární - postihuje cisterny a meningy na bazi lebni
 - stadia:
 - 1. - poruchy nálady, spavost, subfebrilie - předcházející serózní meningitida
 - 2. - spavost, obrny hlavových nervů, hyperreflexie, iritační jevy
 - 3. - kóma
 - trvalé následky: hydrocefalus, slepota, paraplegie při endarteritis míšních cév
- **leptospiróza (Weilova nemoc)**
 - antropozoonóza, dvoufázový průběh
 - horečka, meningitida, myelitida, encefalitida, krvácení do mozku
 - selhání jater a ledvin
 - terapie: doxycyklin, penicilin
- **borelióza**
 - stadia:
 - I - erythema migrans, lymfadenitida, chřipkovité příznaky
 - II - boreliový lymfocytom, aseptická meningitida, periferní neuritida, myelitida, postižení srdce a oka
 - paréza n. VII, neuritida - asymetrické postižení čítí a hybnosti
 - III - acrodermatitis chronica, encefalopatie a myelopatie, polyneuropatie, artropatie
 - demyelinizace, axonální postižení
 - diagnóza: klinika + sérologie - ELISA, Western blot, průkaz původce
 - neuroborelióza - intrathékální tvorba protilátek
 - terapie: doxycyklin a penicilin per os na I. stadium; peniciliny nebo cefalosporiny na II. stadium
- **botulismus** - klostridiový toxin; sucho v ústech, diplopie, periferní parézy (mechanismus: blok vyplavování Ach z presynaptického zakončení)
- **tetanus** - vyřazení tlumivé GABA a glycinové inervace - odbrždění nervosvalové ploténky, tetanické křeče

VIROVÉ MENINGOENCEFALITIDY

- HSV 1 a 2, CMV, EBV, HIV, HHV, enteroviry, klíšťová encefalitida, vzteklna
- **likvorový nález:**
 - cytologie - v řádu stovek, lymfocyty
 - bílkovina zvýšená, ale do 2 g/l
 - glukóza normální, laktát zvýšený jenom mírně
- **herpetická encefalitida** - HSV-1, HSV-2
 - nekrotické a hemoragické léze
 - hlavně frontální a temporální lalok
 - klinika: bolest hlavy, teplota, zmatenost, agresivita, epileptické záchvaty; fulminantní průběh
 - hemiparézy, parézy, fatické poruchy
 - edém mozku - riziko temporálního konu
 - diagnóza: CT, MRI, likvor, EEG - ples
 - terapie: acyklovir i.v. na 2-3 týdny
 - mortalita 20-30% léčená, 70% neléčená

- Acyklovir je nutno aplikovat při jakékoliv suspekci na herpetickou encefalitis i v případě, že dosud nejsou vyvinuté či dostupné výsledky laboratorních a zobrazovacích vyšetření. Typické známky pro herpetickou encefalitis jsou:
 - vývoj z plného zdraví, bez viremické fáze, v průběhu hodin
 - iniciální psychické změny – agresivita, prefrontální syndrom, poruchy paměti, celková alterace
 - časně epileptické paroxysmy (zejména fokální)
 - časně ložiskové příznaky s predilekcí pro frontální a temporální lalok
- **klíšťová encefalitida** - přenos arboviry, klíště-člověk
 - inkubace 3-30 dnů
 - většinou inaparentní průběh; aparentní dvoufázová - letní chřipka + encefalitida/meningitida/myelitida
 - diagnóza: sérologie - pozitivita protilátek až ve druhé fázi onemocnění
 - v mladším věku více meningitida - kompletní úzdava
 - později encefalitida - únava, neurastenický syndrom
 - extrapyramidová forma - třes, postižení mozečku, asymetrické postižení hlavových nervů, diplopie, závratě, nystagmus, paréza n. VII
 - cca 12% paretické formy - asymetrické, hlavně pažní pletenec
 - mortalita 1-2%
 - lze očkovat - doporučeno zejména ve vyšším věku!
- **poliomyelitida** - enterovirus
 - v Evropě eradikována očkováním
 - postižení předních rohů míšních - chabé parézy
- **enteroviry** - aseptické meningitidy
- **HIV**
 - meningitida, polyradikuloneuritida, myelitida - při sérokonverzi
 - pozdější fáze: HIV asociovaná demence, myelopatie, distální senzorická periferní neuropatie
- **progresivní multifokální leukoencefalopatie (PML)**
 - JC virus - běžně v organismu v játrech a kostní dřeni (50-60% populace), reaktivace při imunosupresi - AIDS, leukémie
 - komplikace terapie RS - natalizumab
 - s ireverzibilním poškozením CNS, ve 25% smrtelná
 - terapie: cidofovir

PARAZITI

- **toxoplazmóza** - afinita k CNS prenatálně a u imunosuprimovaných
 - dg: sérologie, průkaz ve tkáních nebo likvoru
- **další:** cysticercóza (tasemnice), echinokokóza, amébózy - většinou tvorba CNS abscesů
 - améby - hnisavá meningoencefalitida (*Naegleria fowleri*) - prakticky vždy letální
- **malárie** - maligní terciána
 - mikrotrombózy v CNS

PRIONY

- obraz spongiformní encefalopatie
- klinika: rychle progredující demence, mozečkové příznaky, ataxie, extrapyramidové příznaky
- formy: CJD - sporadická, familiární, nová - alimentární přenos
 - kuru
 - familiární fatální insomnie - insomnie, dysautonomie, mozeček, demence; AD

ABSCES

- konzervativně: ATB (empiricky: metronidazol+ceftazidim) u abscesů do 3 cm, neurochirurgicky špatně dostupných či mnohočetných
- neurochirurgicky: abscesy větší než 3 cm, abscesy povrchově uložené, abscesy mozečku a při selhání konzervativní léčby (zvětšování abscesu, rozvoj kolaterálního edému)

- diferenciální diagnóza zánětů
 - o meningismus: slabé dráždění mozkových plen při vysokých horečkách bez patologického nálezu v likvoru
 - o blokáda krční páteře: pohyb bývá blokován ve všech směrech, u pozitivního meningeálního syndromu vážně pouze anteflexe šíje
 - o karcinomatóza mening: často přítomné parézy mozkových nervů, v likvoru nálezy nádorových elementů
 - o ataka RS (zejména 1. ataka dosud nediagnostikovaného onemocnění): ložiskový nálezy progreduje během dní, nejsou známky zvýšeného nitrolebního tlaku, typický nálezy na MRI, počet elementů v likvoru nepřesahuje 100/3
 - o trombóza sinus sagitalis superior: bolest hlavy se syndromem nitrolební hypertenze (s edémem papil), z fokálních ischemií provázejících poruchu žilní drenáže fokální parciální simplexní epileptické záchvaty z motorické oblasti, dg. MRI Ag či klasická angiografie
 - o neurologické formy vaskulitid: bolesti hlavy, poruchy chování, ložiskové příznaky, vč. postižení mozkových nervů, epileptické paroxysmy, nálezy mnohočetných ložisek na MRI, pozitivní sérologické testy
 - o stroke in progression: rychle progredující ložisková symptomatika, nejsou známky zvýšeného nitrolebního tlaku, cévní rizikové faktory, event. průkaz stenózy a. carotis na Doppler USG

5. ISCHEMICKÉ CÉVNÍ MOZKOVÉ PŘÍHODY - KLINICKÉ FORMY A JEJICH PROJEVY, PŘÍČINY, PATOFYSIOLOGIE, ZOBRAZOVACÍ NÁLEZY, TERAPIE, PREVENCE, PROFYLAXE

CÉVNÍ MOZKOVÉ PŘÍHODY

- **definice:** rychle se rozvíjející klinické známky ložiskové nebo celkové poruchy mozkové funkce cévního původu - na vyšetření není známka jiného původu léze
- cca 2.-3. místo mezi příčinami smrti ve vyspělých zemích
- incidence cca 300:100 000, z toho 80-85% ischemické ikty, 10-15% spontánní intracerebrální krvácení, zbytek spontánní subarachnoidální krvácení

ISCHEMICKÉ CÉVNÍ MOZKOVÉ PŘÍHODY

- snížení perfuze mozku:
 - o norma: 60 ml/100 g tkáně/min
 - o oligemie: 30-50 ml/100g/min - kompenzace dilatací arteriol, zvýšení extrakce kyslíku a glukózy; klinicky asymptomatická
 - o sy. nouzové perfuze - 20-30 ml/100 g/min - postupný přechod na anaerobní metabolismus; asymptomatická
 - o ischemický polostín = zona penumbra - perfuze 20-12 ml - nedostatečné kompenzace, rozvoj poruchy funkce neuronů; symptomatická, ale ještě reverzibilní
 - o mozkový infarkt - perfuze pod 10-12 ml, rozvoj nekrózy neuronů - symptomy, ireverzibilní postižení
 - o okolo zóny infarktu se vyskytují zóny se sníženou perfuzí
- **kategorizace:**
 - o **dokončený iktus** - rychle se rozvíjející známky ložiskového mozkového postižení, trvající déle než 24 hodin nebo vedoucí ke smrti, pokud klinické, laboratorní a zobrazovací vyšetření nesvědčí pro jiný původ deficitu; ireverzibilní poškození, trvalý funkční deficit
 - o **reverzibilní mozková příhoda (RIND)** - trvá déle než 24 hodin, obvykle odezní do 14 dnů; může zůstat drobný neurologický deficit
 - o **progredující mozková příhoda** - postupně narůstající fokální hypoxie s progresí klinických příznaků - pokračující trombóza, selhání kompenzačních mechanismů, spoluúčast celkové hypoxie
 - o **tranzitorní ischemická ataka (TIA)** - rychle rozvinuté známky ložiskového mozkového postižení nebo poruchy monokulárního vizu, které trvají typicky méně než 1 hodinu, maximálně 24 hodin a není jiná příčina neurologického deficitu
- klinický obraz:
 - o náhlý rozvoj symptomů centrálního původu podle postižené tepny
 - o slabost, ochrnutí, porucha citlivosti, porucha symbolických funkcí, deviace hlavy a bulbů, pohledová paréza, výpadek zorného pole, diplopie, závrať nebo náhlý pád, amauróza

- lakunární infarkt - izolovaný motorický nebo senzitivní deficit, ataktická hemiparéza, dysartrie, neobratnost
- vzácně bolest hlavy, úvodní zvracení, porucha vědomí
- velmi vzácně jako první příznak epileptický paroxysmus
- etiologie: ateroskleróza krčních nebo intrakraniálních tepen, embolizace, paradoxní embolizace při otevřeném foramen ovale, mikroangiopatie, disekce krční tepny, trombofilní stav, trombóza žilního splavu, vaskulitidy, vasospasmus, útlak cév při nitrolební expanzi, infekce, genetické onemocnění
 - regionální nebo globální při srdečním selhání, zástavě, globální hypoxii
- klasifikace podle etiopatogeneze:
 - **kardioembolizační** - FIS, stav po IM, trombus v LK nebo LS, aneurysma LK, dilatační kardiomyopatie, chlopní náhrady, myxom síně, infekční endokarditida
 - **onemocnění velkých tepen** - stenózy - mechanismus: embolie nebo hypoperfuze
 - **onemocnění malých tepen** - lakunární infarkty - ischemie sukortikálně, typicky BG, thalamus, capsula interna, mozkový kmen
 - jiné příčiny - vaskulitidy, kolagenózy a další
- podle postižených tepen:
 - **a. cerebri anterior** - hemiparéza, převážně DK
 - vlevo - motorická afázie, poruchy chování - apatie, abulie, ztráta zábran, ideomotorická apraxie
 - vpravo - motorický nebo prostorový neglect, poruchy chování
 - **a. cerebri media** - podle rozsahu postižení frontálních, parietálních i temporálních laloků
 - dominuje hemiparéza až hemiplegie, centrální obrna n. facialis, hemisenzitivní defekt, homonymní porucha zorného pole, pohledová obrna ke druhé straně; v dominantní hemisféře afázie, apraxie, agnózie; druhostranná - porucha prostorového vnímání
 - horní přední větev - frontální lalok, hlavně motorické výpadky
 - dolní zadní větev - senzitivní deficit, výpadek zorného pole, senzorická afázie nebo neglect
 - hlavní kmen - celá BG a capsula interna, často výrazně progresivní nález
 - lakunární infarkty - capsula a BG, často extrapyramidové projevy
 - **a. cerebri posterior**
 - před a. communicans posterior - senzomotorická hemiparéza, hemianopsie
 - za a. communicans posterior - hemianopsie, alexie, konstrukční apraxie, akalkulie, agrafie, senzorická afázie; pravostranný defekt - neglect, prosopagnosie
 - **a. basilaris** - postižení kmene, mozečku, thalamu, temporálního a okcipitálního laloku
 - parézy, poruchy čítí, dysartrie, dysfagie, hypo až ageusie, porucha citlivosti obličeje, vestibulární syndrom centrální, poruchy okohybné inervace, alternující hemiparézy
 - těžké postižení - locked-in syndrom
 - **globální**
 - lehčí postižení - kombinace příznaků z různých povodí
 - těžší postižení - porucha vědomí, při delším trvání apalický syndrom
 - zástava cirkulace na 5 a více minut - smrt mozku
- vyšetření a terapie:
 - na iktové jednotce nebo na speciálním JIP lůžku
 - vyšetření + zajištění základních životních funkcí, vždy vyšetřit koagulační stav
 - anamnéza - časový údaj - okno na vhodnou trombolytickou léčbu
 - CT - akutně nemusí být nic, subakutně (+ edém) a chronicky hypodenzita v místě proběhlé ischemie
 - CT angiografie - hledání zdroje, stenózy, místa
 - perfúzní CT - hodnocení perfuze mozku, odlišení zona penumbra od malacie
 - MRI - rozlišení malacie a penumbry, přesnější X pomalu
 - DSA - nejpřesnější zobrazení řečiště
 - USG - přívodné kmeny, hlavní intrakraniální tepny; stenózy, disekce, ateroskleróza
 - elevace horní části trupu, udržení saturace nad 96%
 - korekce krevního tlaku - hlavně hodnoty nad 220/120 (pro udržení perfuze lze dočasně tolerovat), pomalu; na trombolýzu limit 185/110
 - korekce glykémie a tělesné teploty, eliminace rizika zvracení a aspirace
 - prevence TEN - bandáže DK

- co nejrychlejší rekanalizace - a. basilaris bez omezení, a. c. i. do 4,5 hodiny
 - **trombolýza** - i.v., i.a., kombinace; altepláza, kombinace s USG trombolýzou
 - **intervence** - perkutánní transluminální angioplastika, stent, extrakce koagula, trombektomie; do 8 hodin po vzniku iktu
 - chirurgická dezobliterace
- KI: nezávažné příznaky (NIHSS < 4) nebo rychle se zlepšující příznaky, známky krvácení na CT mozku, záchvatovité příznaky CMP nebo suspekce na subarachnoidální krvácení, závažné poranění hlavy v posledních 3 měsících, závažný chirurgický výkon či trauma v průběhu předchozích 2 týdnů, krvácení do GIT či močového ústrojí v předchozích 3 týdnech, obtížně korigovatelný krevní tlak > 185/110 mmHg, hladina glukózy < 50 mg/100 ml nebo > 400 mg/100 ml, artetiální punkce na nekomprimovatelném místě či lumbální punkce v předchozím týdnu, počet destiček < 100 000, terapie heparinem – účinná – při zvýšení APTT, současná antikoagulační léčba – při INR > 1,7
- časná rehabilitace
- **subakutní fáze ischemického insultu – doporučená vyšetření:**
 - interní a kardiologické vyšetření, transthorakální a transesofageální echokardiografie, Holterovo monitorování EKG a krevního tlaku
 - speciální laboratorní vyšetření - trombofilní stavy (vyšetření velké koagulace, proteinu C a S, faktor II, V, APC rezistence, lupus antikoagulans, antifosfolipidové protilátky)
 - metabolické poruchy (vyšetření MRHFR mutace, homocysteinu – léčba folátem + vit.B1, B6)
 - speciální sonografické vyšetření (mikroembolizace, stanovení cerebrovaskulární rezervní kapacity)
 - SPECT mozku metodou HMPAO včetně stanovení cerebrovaskulární rezervní kapacity
- **sekundární prevence:**
 - antiagregace - ASA, případně s dipyridamolem, při intoleranci clopidogrel
 - ACE-I - pokud není hypotenzní
 - statiny v nízkých dávkách
 - antikoagulace u vysokého rizika reembolizace - heparin, LMWH, warfarin
 - karotická endarterektomie nebo endovaskulární výkony
 - plus životospráva, korekce RF
- antidota antikoagulačních a antiagragancií: protamin sulfát - na heparin, Prothromplex (směs humánních koagulačních faktorů II, VII, IX, X, Protein C) , dabigatran x trombin, vit.K - na warfarin-(až za 2-3dny)

6. SPONTÁNNÍ SUBARACHNOIDÁLNÍ A MOZKOVÉ PARENCHYMOVÉ KRVÁCENÍ - KLINICKÉ PROJEVY, PŘÍČINY, PATOFYSIOLOGIE, ZOBRAZOVACÍ NÁLEZY, TERAPIE

SUBARACHNOIDÁLNÍ KRVÁCENÍ

- průnik krve do leptomeningeálního, tj. intermeningeálního prostoru mezi pia mater a arachnoideou
- může se kombinovat s parenchymovým, které buď sekundárně proniklo i do mozkových obalů, nebo naopak vzniklo sekundárně průnikem krve do mozkového parenchymu
- klinický obraz
 - náhle vzniklá prudká bolest hlavy (v sekundách až minutách)
 - nausea a zvracení, fokální neurologický deficit s možností rychlé progresse kvalitativní i kvantitativní poruchy vědomí, meningeální syndrom (často až kolem 6 hod po příhodě)
 - často vzniká při vyšší fyzické námaze

Přehled klasifikací pro škálování klinického obrazu subarachnoidálního krvácení

WFNS klasifikace			Klasifikace dle Hunta a Hesse	
Stupeň	GCS	Ložiskový nález	Stupeň	Klinické příznaky
I	15	ne	I	Lehké bolesti hlavy, meningismus
II	14–13	ne	II	Silné bolesti hlavy, meningismus, poruchy v obl. hlavových nervů
III	14–13	ano	III	Somnolence, lehká fokální symptomatika
IV	12–7	ano/ne	IV	Sopor, hemiparesa, vegetativní poruchy
V	6–3	ano/ne	V	Koma

- příčiny - aneurysma – 85 %, perimesencefalické krvácení – 10 %, ruptura aterosklerotické cévní stěny, arteriální disekce, mykotická aneurysmata
- vyšetřovací postup a léčba
 - o důraz na včasné provedení CT mozku (až 98 % senzitivitu v průběhu prvních 12 hodin), při starším krvácení se doporučuje MR mozku
 - o pokud je CT nálezy negativní, ale z klinického obrazu přetrvává podezření na subarachnoidální krvácení, je nutné provést lumbální punkci
 - o pozitivita CT (MR) nálezu či pozitivita vyšetření lumbální punkcí jsou indikací ke konzultaci neurochirurgického pracoviště, neboť kauzální léčbu a zabránění rebleedingu je možné pouze neurochirurgickou cestou či intervenčním neuroradiologickým výkonem
 - o příčinná léčba - otevřené operace (clipping) a/nebo endovaskulární techniky (coiling)
 - o další prevence komplikací subarachnoidálního krvácení - 3H terapie, monitorace transkraniálním dopplerem, prevence a léčba vasospasmů (nimodipin i.v./p.o., papaverin i.v.), laxantia, antitusika

KRVÁCENÍ DO MOZKOVÉHO PARENCHYMU (intraparenchymatózní hemoragie, dále jen IPH)

- charakterizováno náhle vzniklým fokálním deficitem, který se zhoršuje během sekund až minut, často spojeným s cefhalgií, nauzeou, zvracením a komatem. Etiologicky se uplatňuje hypertenze, vaskulární malformace, vaskulopatie, koagulopatie
- IPH spolehlivě prokáže CT nebo MRI
- léčba a prevence rekurence závisí na etiologii
- epidemiologie - IPH představují přibližně 10–15 % mozkových příhod s celosvětovou incidencí 10–20 případů na 100 000 osob
 - o incidence je vyšší u mužů, ve vyšším věku a u černošské a asijské populace
 - o rizikové faktory - hypertenze, kouření, alkoholismus (-> cirhóza, trombocytopenie) nebo nízký sérový cholesterol (např. po intenzivní terapii statiny), přítomnost alel pro apolipoprotein E ε2 a ε4, které se podílejí na ukládání amyloidu v mozkových cévách, amyloidové angiopatii
- patogeneze - u hypertenzních pacientů dochází ke krvácení v místech bifurkace drobných penetrujících arterií, které jsou v důsledku hypertenze zjizvené a mají degenerovanou medii
 - o jinou samostatnou příčinou vzniku IPH přítomnost patologicky změněných, křehkých cév v důsledku cerebrální amyloidové angiopatii
 - o z dalších příčin to jsou:
 - vaskulární malformace (AV malformace, AV fistuly a kavernózní angiomy)
 - hemoragické diatézy (hemofilie, trombocytopenie, leukémie, jaterní choroby)
 - antikoagulační terapie – dlouhodobá warfarinizace je příčinou IPH až u 10 % pacientů, zejména pokud se kombinuje s dalšími rizikovými faktory
 - cerebrovenózní okluze při trombóze sagitálního sinu, vzácná diagnóza na kterou je třeba myslet při zvýšeném riziku vzniku trombů
 - hyperperfuze syndrom u pacientů, kteří podstoupili revaskularizaci karotickou endarterektomií, při které náhle vzroste perfuze mozku a vede subjektivně k bolestem hlavy, zmatenosti, fokálním deficitům až IPH
 - abúzus návykových látek – sympatomimetika jako jsou amfetamin, metamfetamin a kokain;
 - nádory, které také mohou krváčet, například u high-grade glioblastomu
 - hemoragická transformace ischemického iktu, kde se v patogenezi uplatňuje reperfuze poškození ischemicky změněné tkáně
 - o samotné krvácení se spontánně zastaví krátce od vzniku iktu, několik hodin přetrvávající krvácení je méně časté (zpravidla u nekorigovaných koagulopatií)
 - o extravaskulární krev (hematom) obsahuje proteiny, které v mozku působí osmoticky a podílí se na vzniku edému, který působí útlak svého okolí
 - o není jasné, jestli v okolním parenchymu vzniká ischemie, spíše se uvažuje o potlačení aktivity mozkové tkáně (diaschisis). Tuto hypotézu potvrzuje i fakt, že korekce hypertenze po IPH je bezpečná
- klinický obraz
 - o u pacientů s IPH se vyvine ložiskový neurologický deficit, například kontralaterální hemiparéza, ztráta čítí, kvadruplegie aj. (závisí na lokalizaci léze)
 - o deficit se zhoršuje během minut a je často spojený s akutní hypertenzí (Cushingův reflex)

- cefalgie se vyskytuje u méně než 50 % případů, zvýšený intrakraniální tlak v důsledku hematomu vede k nauze, zvracení a alteraci vědomí
- klinický obraz nedokáže odlišit hemoragický a ischemický iktus
- diagnostika
 - CT hlavy, které bývá obvykle metodou volby pro rychlost vyšetření, hemoragie se na CT jeví jako hyperdenzní ložisko; alternativou je MRI, které je pro některé aspekty IPH senzitivnější než CT, např. pro vaskulární malformace nebo tumory mozku při kontrastním MR vyšetření s gadoliniem
 - testy na krvácivost (APTT, PT, funkce destiček)
 - krevní obraz
 - vyšetření jaterních funkcí
 - EKG
 - rtg s+p
 - u vybraných pacientů toxikologie moči
 - u pacientů mladších padesáti let při nevysvětlitelném zdroji krvácení by se měla udělat angiografie k vyloučení vaskulárních anomálií, popř. při infarktu v oblasti žilních splavů venografie k vyloučení žilní trombózy
- terapeutický postup
 - cílem léčby je minimalizovat poškození mozku a zamezit vzniku systémových komplikací:
 - první kontakt - první pomoc, JIP
 - zástava krvácení:
 - u 40 % pacientů dochází v průběhu 24 hodin k expanzi hematomu, který je nejčastější příčinou neurologického zhoršení - cílem je snížit krevní tlak pod 160/90 mmHg (podání i.v. labetalolu nebo nicardipinu)
 - u hypertenzní krize je na zvaženu nitroprusid sodný, který ale svým vazodilatačním působením zvyšuje intrakraniální tlak
 - u warfarinem indukované IPH je snahou korigovat arteficiální koagulopatii - aktivovaný faktor VII nebo koncentrát protrombinového komplexu
 - chirurgické řešení evakuace hematomu se uplatňuje pouze u pacientů s mozečkovým krvácením, kde hrozí útlak kmene, u pacientů s cévními malformacemi (a dobrou prognózou) a u mladých se středním až velkým krvácením, kteří se klinicky zhoršují
 - kontraindikováno u malého krvácení s malým neurologickým deficitem a u pacientů s GCS pod 5, kromě oněch výše zmíněných případů mozečkového krvácení
 - zabránění sekundárnímu poškození
 - hematom a posléze edém zvyšují intrakraniální tlak (ICP) a podílí se na útlaku okolních struktur, herniaci a zhoršování se klinického obrazu
 - pro monitoring intrakraniálního tlaku se může použít ICP-monitor nebo podobně zobrazení CT dvakrát denně během prvních 48 hodin pro monitoring progresu hematomu
 - antiedematózní terapie by měla být použita pouze v případě neurologického klinického zhoršení nebo při průkazu herniace na CT a ne profylakticky - podává se Mannitol 0,25–1,0g/kg v bolusech do cílové osmolality plasmy 320 mOsm/l
 - hyperventilace snižuje ICP, ale to je pouze dočasné řešení
 - manitol i hyperventilace by se měli vysazovat postupně, jinak dojde k rebound fenoménu a vzestupu ICP
 - během akutní IPH může dojít ke vzniku záchvatu, který může zhoršit ICP → antikonvulziva; kortikosteroidy nemají u akutní IPH význam
 - zabránění recidivy
 - kombinace thiazidových diuretik a ACE inhibitorů v kontrole hypertenze snížila četnost recidiv o polovinu
 - u amyloidní angiopatie je KI antiagregační léčba včetně aspirinu
 - systémové komplikace - stejně jako u všech nestabilních, imobilních pacientů:
 - kardiovaskulární: IPH často doprovází změny na EKG a subendokardiální ischemie, po několika týdnech by měla být vysazena antiagregační léčba v prevenci koronární ischemie

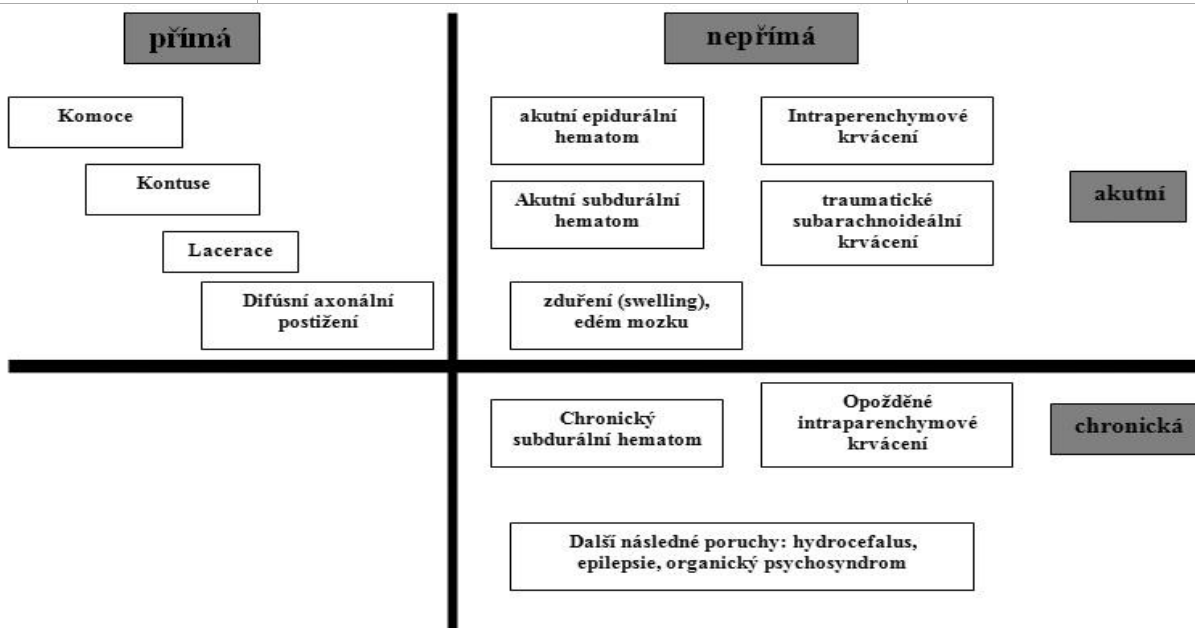
- plicní: představuje aspirace žaludečního obsahu a embolie plicnice u imobilizovaných, v prevenci embolie se používají kompresivní punčochy a po třech dnech po krvácení u stabilních pacientů nízké dávky heparinu nebo heparinoidů
- infekční: plicní, močové, kožní, žilní
- metabolické: hyponatremie v důsledku SIADH, terapie izotonickými krystaloidy
- mechanické: prevence dekubitů u imobilizovaných
- rehabilitace po proběhlém hemoragickém iktu by měla podobně jako u ischemického iktu začít co nejdříve je to možné

7. TRAUMATA KRANIOCEREBRÁLNÍ A MÍŠNÍ - KOMOCE, KONTUZE MOZKOVÁ, DIFUSNÍ AXONÁLNÍ POSTIŽENÍ, EPIDURÁLNÍ A SUBDURÁLNÍ HEMATOM; MÍŠNÍ LÉZE - KLINICKÉ OBRAZY, DIF. DG., VYŠETŘENÍ, TERAPIE

- kranIOCerebrální traumata - tvoří nejzávažnější skupinu ze všech poranění (např. v USA utrpí poranění mozku ročně 2 miliony obyvatel, 20 % poranění je fatálních a náklady na léčbu dosahují výše 25 miliard dolarů ročně)
- klasifikace kranIOCerebrálních traumat:
 - dle mechanismu úrazu - přímá (uzavřená nebo penetrující) a nepřímá
 - dle času vzniku obtíží - akutní a chronická
 - dle závažnosti klinického stavu postižení - lehká, středně těžká a těžká
- *přímá akutní poškození* - fraktury lebky, poranění mozkových obalů, poranění hlavových nervů, poranění cév a zejména komoce, kontuze, lacerace a difúzní axonální poranění
- *nepřímá akutní poškození* - akutní epidurální hematom, akutní subdurální hematom, traumatické subarachnoidální krvácení, intracerebrální hematom, swelling (zduření), edém mozku, popřípadě pneumocefalus a akutní hygrom mozku
- u akutních poškození přímých i nepřímých se příznaky objevují okamžitě nebo během několika málo hodin
- *nepřímá chronická poškození* - opožděné intraparenchymatózní krvácení, pozdní posttraumatický hygrom, chronický subdurální hematom, hydrocefalus, epilepsie
 - manifestující se po dnech, týdnech i letech od traumatu

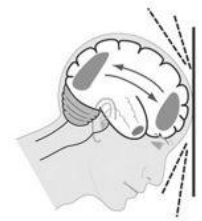
Tab. 1. – Traumatologické skupiny u kranIOCerebrálních traumat

Klasifikace traumatu	Klinický stav pacienta	
	<i>stav vědomí</i>	<i>ložiskové neurologické příznaky</i>
lehké KT	při vědomí nebo rychle se navracující vědomí	nepřítomny
středně těžké KT	při vědomí	přítomny
těžké KT	bezvědomí od okamžiku úrazu nebo progredující porucha vědomí	přítomny nebo nepřítomny



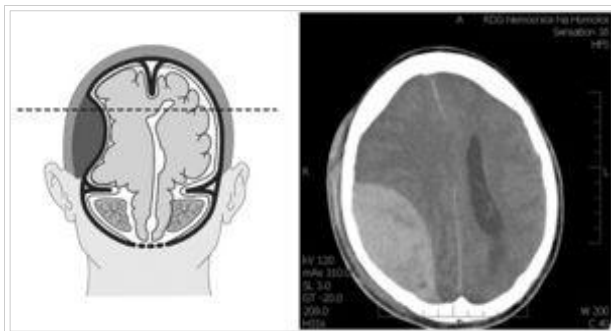
PŘÍMÁ AKUTNÍ PORANĚNÍ MOZKU

- **komoce (otřes) mozku**
 - reverzibilní funkční porucha, kdy je nejčastěji přímým nebo vzácněji přeneseným úderem do hlavy vyvolána ztráta vědomí různě dlouhého trvání (od vteřin po minuty)
 - po znovunabytí vědomí je normální klinický nálezn, dominuje bolest hlavy a amnézie na dobu poruchy vědomí, podle tíže komoce obvykle různě dlouhá amnézie retrográdní (na období předcházející úrazu) a případně i anterogádní (na následující období)
 - dlouhodobou komplikací mohou být nespecifické postkomoční obtíže (cefalea, fotofobie, poruchy spánku, úzkost, deprese apod.) – tyto obtíže mohou být projevem funkčního axonálního poškození
- **kontuze, zhmoždění mozku**
 - spolu s kontuzí pia mater vzniká nejčastěji v místě působící síly (*par coup*) či na protilehlé straně, protiúderem o lebku (*par contrecoup*)
 - porucha vědomí nemusí být vždy přítomna, jsou ale zpravidla patrné ložiskové příznaky v závislosti na lokalizaci léze
 - komplikací bývá mozkový edém různého rozsahu
- **lacerace (roztržení) mozku**
 - rozsáhlejší poškozením mozku i cév s následným intraparenchymovým a subarachnoidálním krvácením
- **difúzní axonální poškození (DAP)**
 - velmi těžké mnohočetné poškození axonů, které jsou přetřhány působením rotačních a translačních sil působících na hlavu, nejčastěji v oblasticorpus callosum a mozkového kmene
 - tíže následného stavu je umocněna tím, že přerušeni axonů vede k vyplavení kalia, které toxicky působí na okolní mozkovou tkáň
 - diagnóza se opírá o anamnézu úrazu hlavy, klinický stav (těžká porucha vědomí) a MRI zobrazení (CT je nepřínosné, změny jsou většinou pod úrovní jeho rozlišovací schopnosti)
 - nejčastější příčina následného vegetativního stavu u traumatických pacientů



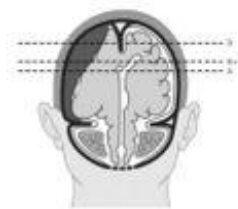
NEPŘÍMÁ AKUTNÍ PORANĚNÍ MOZKU

- **akutní epidurální hematom (AEDH)**
 - vzniká jako následek fraktury kalvy v místě průběhu a. meningeae media (roztržením této cévy)
 - krvácení je rychlé a tvoří expandující masu mezi dura mater a kalvou
 - zvyšování intrakraniálního tlaku má za následek přesun středových struktur (unkální, tentoriální nebo okcipitální herniaci) s útlakem mozkového kmene
 - v KO je někdy anamnesticky přítomný tzv. lucidní interval, kdy poúrazová ztráta vědomí (komoce mozku) je po procitnutí za několik minut až desítek minut následována progredující poruchou vědomí (expanze hematomu, poškození kmene)
 - DG: charakteristická anamnéza, nálezn topických příznaků herniace (např. Griesingerova příznaku, jednostranné areaktivní mydriázy z útlaku n. oculomotorius v incisura tentorii při temporální herniaci)
 - nálezn hyperdenzně čočkovitého tvaru pod kalvou na CT hlavy



- **akutní subdurální hematom (ASDH)**
 - nejčastější typ traumatických intrakraniálních krvácení, vzniká i po zanedbatelném, mnohdy téměř nepozorovaném úraze
 - nahromadění krve je mezi dura mater a arachnoideou, jako následek ruptury přemostujících žil, popř. piálních cév

- nejčastější lokalizace je ve frontální a parietální oblasti, nezřídka (15–20 %) bilaterálně
- klasický průběh je charakterizován rozvojem ložiskových příznaků (z přímého tlaku hematomu nebo z herniace) a alterací vědomí
- na rozdíl od AEDH bývá rozvoj příznaků pomalejší, v řádu hodin po úrazu
- na CT obraze má semilunární tvar
- zvláště ohroženi staří lidé a pacienti se zvýšenou krvácivostí



– **traumatické subarachnoideální krvácení (SAK)**

- zakrvácení do likvorových cest a subarachnoidálního prostoru (velmi často je spojené s mozkovou kontuzí či lacerací)
- KO - bolest hlavy, meningeální příznaky a u masivních krvácení může být přítomna i porucha vědomí
- následnou komplikací je rozvoj spasmů mozkových tepen

– **intracerebrální hematom (ICH)**

- vzniká při poranění mozkové tkáně a cév
- izolovaný nálezní/často spojen s kontuzí a lacerací mozku, v predilekčních oblastech frontálně a temporálně
- klinický stav kolísá od normálního nálezu až po progredující poruchu vědomí při expanzi edému v okolí hematomu a následné herniaci mozku
- při progresi klinického nálezu je nutná monitorace stavu a kontrolní CT mozku (v odstupu 12–24 hodin, event. později) pro možnost opožděného intraparenchymatózního krvácení



– **otok (edém) mozku**

- je pravidelnou subakutní komplikací (v horizontu desítek hodin) téměř všech přímých i nepřímých poranění mozku
- vlivem zvýšeného intrakraniálního tlaku se zhoršuje krevní průtok i v nepostížených oblastech a stupňuje se tak postižení mozku
- k dalšímu zhoršení dochází s rozvojem herniace mozku
- nutností je pravidelná kontrola CT vyšetřením, neurologickým vyšetřením, popřípadě monitorováním intrakraniálního tlaku

– **swelling (zduření) mozku**

- vzniká na podkladě postižení vazomotorických center, vedoucímu k vazoparalýze a překrvení mozku
- zvýšený objem cévně-krevního oddílu vede ke zvýšení intrakraniálního tlaku a ke zhoršení odtoku krve v důsledku komprese žilních struktur
- následkem bývá difúzní zduření a rozvoj herniace mozku
- termín *swelling* není používán jednotně, někdy není rozlišováno mezi edémem a swellingem

– **pneumocefalus**

- přítomnost vzduchu v intrakraniálním prostoru - vždy následkem penetrujících poranění hlavy, může být v koexistenci s komplikující infekcí či bez ní
- diagnosa se opírá o CT vyšetření

– **akutní hygrom mozku**

- způsoben natržením arachnoidey a prostupem mozkomíšního moku do subdurálního prostoru
- akutní průběh je způsoben expansivním chováním hygromu, jež se vysvětluje ventilovým mechanismem arachnoidální trhliny
- klinický průběh a diagnostika jsou totožné jako u subdurálního hematomu

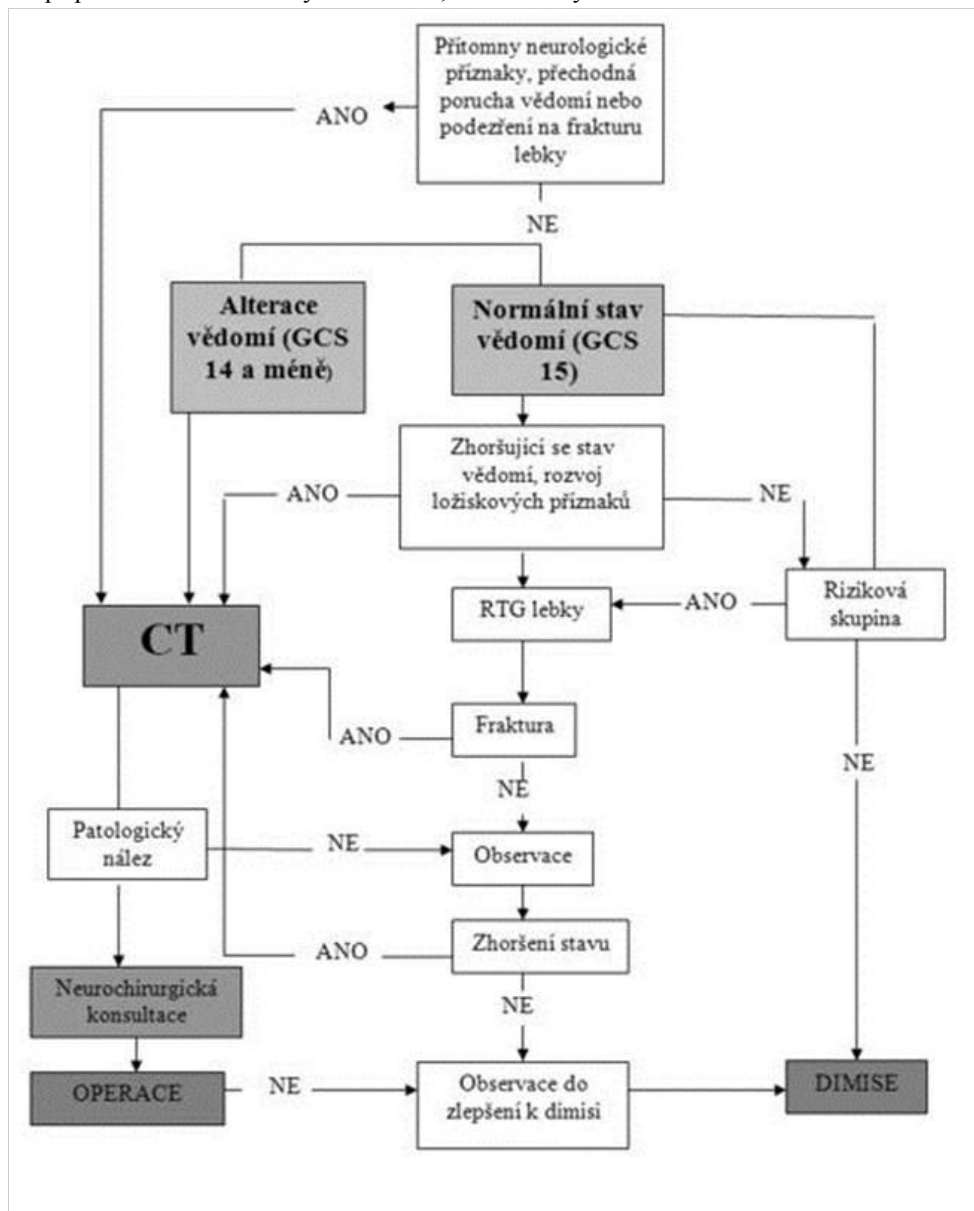
NEPŘÍMÉ CHRONICKÉ PORANĚNÍ MOZKU

- **chronický subdurální hematom (CHSDH)**
 - o krvácení vznikající i bez zjevné anamnézy a může tak být náhodným nálezem při vyšetření zobrazovacími metodami
 - o většinou má však klinický korelát, kde dominantním nálezem je bolest hlavy, psychická alterace, event. ložiskové neurologické příznaky
 - o podobný klinický nález nalézáme i u pozdního posttraumatického subdurálního hygromu, vznikajícího po natržení arachnoidey, kdy expanzivní proces tvoří pouze mozkomíšní mok bez významnější příměsi krve
 - o CHSDH není vývojovým stadiem akutního subdurálního hematomu, ale odlišnou nozologickou jednotkou
- **opožděné intraparenchymatosní krvácení**
- **hydrocefalus**
- **poúrazová epilepsie**
- **organický psychosyndrom**



DIAGNOSTICKÝ A LÉČEBNÝ POSTUP U KRANIOCEREBRÁLNÍCH TRAUMAT

- postup začínající anamnesou je uveden pouze z didaktických důvodů, prioritou je vždy vyšetření a zajištění vitálních funkcí pacienta
- při vyšetřování pacienta je nutné anamnesticky zjistit mechanismus a intenzitu úrazu, čas od úrazu, délku a trvání bezvědomí a případné rizikové faktory – medikaci, komorbidity a abúzus



Tab. 2. – Rizikové skupiny u kraniocerebrálních traumat

<i>Charakteristika</i>		<i>Typické mechanismy a komplikace KT</i>
Věk	nad 65 let	subdurální hematom
Medikace	warfarin, sedativa, analgetika	zvýšená krvácivost, zkreslení klinického obrazu
Mechanismus úrazu	autonehody, pády z výšky, napadení, epilepsie	fraktury kalvy, base lební, většinou polytrauma, trauma krční páteře
Komorbidity	poruchy koagulace	zvýšená krvácivost
Abusus	alkohol, drogy	subdurální hematom, zvýšená krvácivost při hepatopatii, fragilní terén

- při hodnocení a zajištění vitálních funkcí je nutno dodržovat zásady ABC - změříme krevní tlak, tepovou frekvenci, saturaci O₂
- zhodnotíme úroveň vědomí pomocí GCS, které v pravidelných intervalech kontrolujeme
- nasadíme krční límec, kdykoli předpokládáme postižení krční páteře
- zhodnotíme i vegetativní doprovod (nevolnost, zvracení) případně výskyt křečí
- pátráme po dalších známkách úrazu (hematomy a deformace na hlavě, obličeji a po těle) a provedeme odběry tělních tekutin na základní biochemická vyšetření
- neurologickým vyšetřením je nutno zhodnotit stav vědomí po stránce kvantitativní (GCS) i kvalitativní a pátrat po ložiskových neurologických příznacích (poruchy řeči nebo chování, na hlavových nervech zvláště anisokorie a abnormality kmenových reflexů, na končetinách parézy, poruchy čítí, poruchy koordinace)
- podle nálezu dělíme KT na těžká, středně těžká a lehká
- zcela zásadní je vyšetření meningeálních jevů (intrakraniální krvácení, případně sekundární infekce) a stav mnestických funkcí (retrográdní, anterográdní amnesie)

Tab. 3. – Vyšetření pacienta s kraniocerebrálním traumatem

Zhodnocení vitálních funkcí	dech, puls, krevní tlak, saturace O ₂	Zásady ABC
Aspekce	známky traumatu (<i>hematomy na hlavě a obličeji</i>), <i>otorea, rhinorea</i> , známky úrazu po těle	
Neurologické vyšetření	1. Úroveň vigility	GCS
	2. Kmenové příznaky	hlavové nervy, zornice – anisokorie!, mydriáza!
	3. Ostatní ložiskové příznaky	postižení hybnosti, čítí, koordinace, afázie
	4. Meningeální jevy	
	5. Poruchy chování a mnestické poruchy	amnésie, frontální deliberace chování

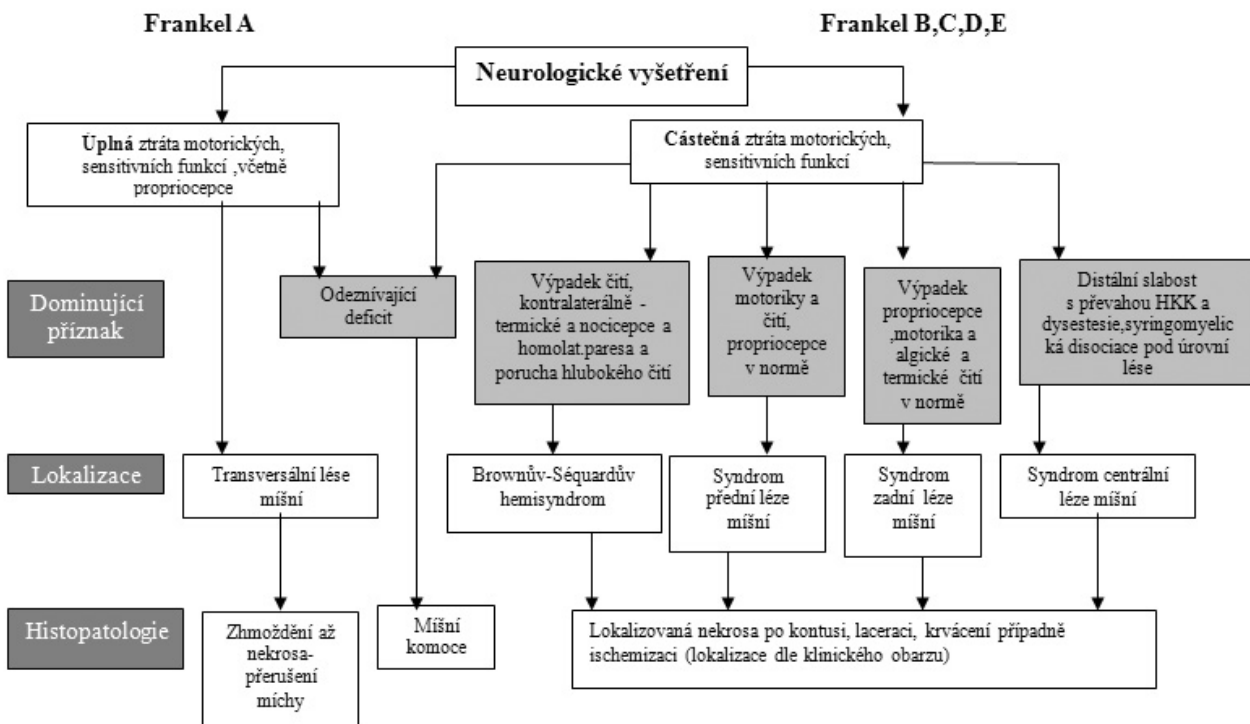
- zobrazovací metody
 - hlavní metodou v akutní diagnostice KT je v současnosti CT vyšetření
 - nativní RTG (poranění kostních struktur)
 - MRI má význam spíše v pozdější fázi diagnostiky (metoda volby u podezření na DAP)
- diagnostický závěr - nutno vyloučit jiné příčiny poruchy vědomí nebo koincidenci s jinými patologiemi (kardiální selhávání, synkopa, plicní embolie, infarkt myokardu, hypoglykémie, epilepsie apod.)
- terapie:
 - nutné vždy zvažovat možnost operačního řešení
 - třeba zohlednit celkový stav pacienta, dobu uplynulou od traumatu, další onemocnění a prognózu pacienta
 - při málo významném nálezu lze volit konzervativní postup - intenzivní péče při současné monitoraci vitálních funkcí, intrakraniálního tlaku a opakovaných zobrazovacích vyšetření (CT)
 - urgentní operační řešení u akutního epidurálního hematomu - kraniotomie a ošetření zdroje krvácení
 - u subdurálního hematomu - odstranění hematomu z trepanačních návrtů popř. z kraniotomie
 - u traumatického SAK se na rozdíl od netraumatického SAK většinou volí konzervativní postup
 - u ostatních jednotek, zejména ICH, DAP, edému mozku atd. je operativní řešení směřováno ke snaze o normalizaci a snížení intrakraniálního tlaku (ICP) a tak zamezení dalšího postižení prozatím vitálních

oblastí mozku za stálého monitorování klinického stavu (intrakraniální čidlo, transkraniální doppler, tlak v komorové drenáži apod.)

- v případě nutnosti lze provést dostatečně širokou kraniektomii (unilaterálně, bilaterálně)
- terapeutickou možností vedoucí také ke snížení ICP je zevedení komorové drenáže v případě rozvoje posttraumatického hydrocefalu

MÍŠNÍ TRAUMATA

- lze rozdělit dle rozsahu postižení:
 - kompletní, tj. akutní transversální lézi míšni, kdy je zpočátku přítomna ztráta veškeré míšni činnosti distálně od postiženého míšního segmentu (míšni šok), později se obnovuje primitivní spinální aktivita, postižení centrálních drah však přetrvává
 - inkompletní, tj. léze částí míchy a jimi procházejících drah – syndrom zadních provazců, postranních provazců, případně hemisyndrom míšni (Brownův-Séquardův)
- mechanismus traumat míchy je většinou charakteru třížných a rotačních sil (whiplash injury, hyperflexe, hyperextenze) a pokud je trauma spojené s frakturou kostěných struktur, i komprese a poranění fragmenty obratlů nebo hematome (např. léze horní krční míchy při fraktuře dentu obratle C2 apod.)
- sekundárně může dojít i k ischemické míšni lézi poraněním cévy
- lze tedy použít obdobné členění jako u traumat kranio-cerebrálních na traumata přímá (komprese míchy, kontuze míchy) a nepřímá, mezi která patří hematomyelie (krvácení do centrálních částí míchy), sekundární myelomalacie (ischemie míchy při poškození cévních struktur) a epidurální hematom

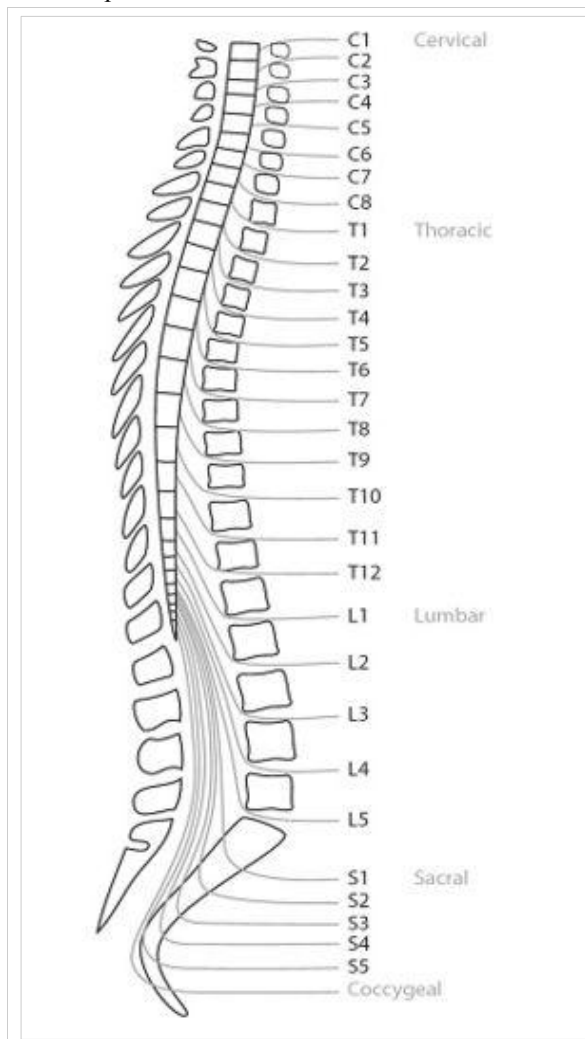
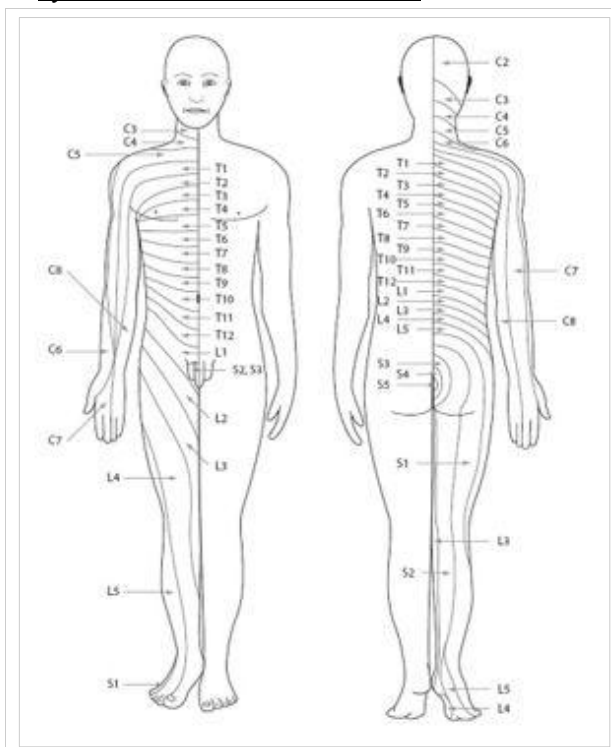


- přístup k nemocnému s podezřením na ST (spinální trauma):
 - prioritou je vždy vyšetření a zajištění vitálních funkcí pacienta
 - během vyšetřování pacienta je nutné anamnesticky zjistit mechanismus a intenzitu úrazu, mechanismus (uklouznutí, pád, skok, autonehoda – whiplash injury atd.), vliv alkoholu (zkreslení klinického obrazu), komorbidity (osteoporóza, onkologická anamnéza apod.). Při hodnocení a ošetření vitálních funkcí platí zásada ABC (*Airways, Breathing, Circulation*)
 - vyšetřuje se krevní tlak, tepová frekvence, saturace O₂ (80 % míšních traumat je spojeno s respiračním selháním, EKG atd.)
 - předpokládá-li se postižení krční páteře, je nutno ihned fixovat hlavu a krční páteř, minimálně naložením krčního límce

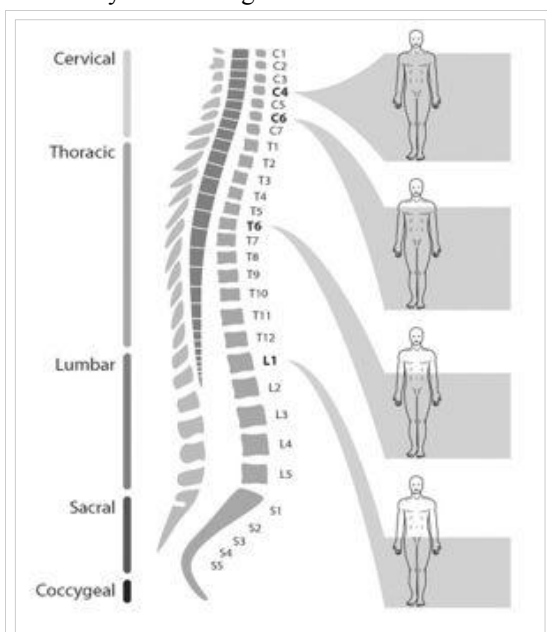
Úroveň míšňí léze a respirační selhání

etáž postižení	vitální kapacita plic TLVC	odkašláňí
C1 a C2	5–10 %	není
C3–C7	20 %	neefektivní, slabé
Th1–Th4	30–50 %	slabé
od Th5	minimální změny	normální

- každý pacient s kraniocerebrálním traumatem či polytraumatem musí být automaticky ošetřován jako pacient s možnou míšňí lézí
- v rámci fyzikálního vyšetřování pátráme po dalších známkách úrazu (dekonfigurace končetin, bolestivost břicha)
- v neurologickém vyšetřování vždy hledáme možné známky současně prodělaného kranialního traumatu
- vyšetřování a klasifikace míšňích lézí:



Dermatomy míšňích segmentů



Vztah míšňích segmentů k obratlům

Vertikální topografie léze

- při vyšetření se hodnotí stav motorických funkcí (monoparéza, paraparéza, kvadruparéza/plegie) a senzitivních funkcí (kvantitativní –dysestézie, hypestézie, anestézie a kvalitativní – povrchové, hluboké čítí, disociované poruchy)

– **Klasifikace míšních tramat podle Frankela**

A. Úplný neurologický výpadek	žádné hybné a senzorické funkce pod úrovní léze
B. Nekompletní neurologická léze	zachovány pouze senzorické funkce
C. Nekompletní neurologická léze	částečně zachována hybnost, svalová síla pod 3
D. Nekompletní neurologická léze	zachována hybnost, svalová síla nad 3
E. Motorické a senzorické funkce v normě	

- dále zjišťujeme sfinkterové poruchy (v akutní fázi většinou retence, později častěji inkontinence) a stav vegetativních funkcí – hypertenze, pulzující cefalea, bradykardie, profuzní pocení, piloerece a flush (zejm. nad úrovní léze), kardiální arytmie (fibrilace síní, supraventrikulární extrasystoly, poruchy atrioventrikulárního převodu)
- míšní traumata jsou velmi často sdružena s jinými v rámci vícečetných traumat a polytraumat
- vzhledem k autonomní dysfunkci (zejména při postižení nad Th6 segmentem) není pacient schopen periferní vazokonstrikce a zrychlení tepové frekvence, proto je třeba vždy pomýšlet na hemoragický šok, i pokud klinické známky chybí

Hodnocení svalové síly podle svalového testu

stupeň 5	Pacient udrží proti maximálnímu odporu, plný rozsah pohybů
stupeň 4	Udrží proti silnému, střednímu odporu a gravitaci, plný rozsah pohybů
stupeň 3	Kontrakce s pohybem proti gravitaci, plný rozsah pohybů
stupeň 2	Kontrakce, pohyb slabý, neomezený při vyloučení gravitace
stupeň 1	Slabá kontrakce, žádný pohyb (záškrb, stopa)
stupeň 0	Žádná kontraktilní aktivita

- při topické diagnostice spinální léze je nutno určit její umístění ve dvou rovinách – vertikální a horizontální
 - o *vertikální* úroveň postižení je konsenzuálně stanovena jako poslední segment s normálními senzorickými a motorickými funkcem (tj. hranice čítí, hybné segmenty, vyhaslé reflexy, viz obrázky) – např. C5 kvadruplegie se vyznačuje abnormální hybností a čítím od segmentu C6 níže
 - výše segmentů míšních neodpovídá výši stejnojmenných obratlům
 - při určování vertikální úrovně léze je nutno odlišit kořenové postižení (zhmoždění, avulze nervových kořenů), které se vyznačuje parézou s vyhaslými reflexy, od projevu suprasegmentální míšní léze, kde je paréza doprovázena výbavnými reflexy (v iniciální fázi však může být zkruseno míšním šokem)
 - o podle *horizontálního* rozsahu léze se míšní postižení může projevit jako syndrom transversální léze míšní, syndrom zadních provazců, postranních provazců, případně hemisyndrom míšní
- **syndrom transverzální léze míšní** je iniciálně charakterizován míšním šokem, kdy vyhasínají míšní funkce (areflexie, retence moči a stolice)
 - o postupně se však objevuje reflexní míšní aktivita (hyperreflexie a automatický mýchýř)
- při **hemisyndromu míšním** (*Brownův-Séguardův syndrom*) je pod úrovní léze přítomna homolaterální centrální paréza a výpadek propiocepce a kontralaterální výpadek čítí pro bolest a teplo
- **syndrom zadních provazců** je charakterizován poruchou propiocepce a spinální ataxií
- u **syndromu předních provazců** je oboustranná centrální motorická paréza doprovázena při současné lézi centrální míšní šedi, výpadkem čítí pro bolest a teplo, při zachované propiocepce
- diagnostika:
 - o zobrazovací metody: 3 projekce RTG (předozadní, bočná, transorální projekce na dens), CT vyšetření (axiální řezy, ostatní roviny, 3D zobrazení), MRI při podezření na poranění měkkých tkání, včetně míchy (možnost přímých sagitálních řezů)
 - o elektromyografie, somatosenzorické evokované potenciály, motorické evokované potenciály

- terapie:
 - platí zásady ABC včetně řešení případného šokového stavu, nutné je zavedení močové cévky
 - možno podat bolus methylprednisolonu 30 mg/kg (antišokový a antiedematózní efekt)
 - samozřejmostí je fixace páteře a transport ve stabilizační poloze na spinální jednotku, případně na traumatologické, neurochirurgické nebo ortopedické pracoviště, kde se provede stabilizace páteře a dekomprese míchy
 - v dalším průběhu nutná časná intenzivní rehabilitace a pečlivá ošetrovatelská péče, zvláště důležitá je prevence dekubitů

8. EPILEPSIE - KLASIFIKACE ZÁCHVATŮ A EPILEPTICKÝCH SYNDROMŮ, DIAGNOSTIKA VČETNĚ TYPICKÝCH EEG OBRAZŮ, TERAPIE

- epilepsií rozumíme opakované záchvaty přechodné mozkové dysfunkce podmíněné excesivními výboji mozkových neuronů → depolarizace více neuronů současně (parciální záchvaty / generalizované) → ztráta vědomí, zmatenost, křeče, EEG změny, vegetativní příznaky, parestézie, psychické příznaky, trhání koutků
- při veškerých záchvatech však dochází ke ztrátě vnímání okolí
- výskyt v populaci: 3–5 %, u dětí 0,5–1 %
- typické je opakování epileptických záchvatů = náhlé, vůli neovlivnitelné, epizodické změny činnosti mozku
- projeví se změnou jednání, chování, poruchou vědomí
- změny senzomotoriky + autonomních funkcí
- příčinou porucha rovnováhy mezi excitačními + inhibičními mechanismy určité sk. neuronů → abnormální výboje v CNS
- epileptický záchvat se může projevit i subklinicky (změny EEG)
- určitý podnět může v některých případech vyvolat záchvat
- charakteristika záchvatů
 - *parciální* (fokální, lokální) záchvaty – začínají stereotypně v části 1 hemisféry, většinou v kůře
 - záchvaty: jednoduché –simplexní (bez poruchy vědomí) a komplexní (s poruchou vědomí)
 - pokud následně generalizují → sekundárně generalizované záchvaty
 - primárně *generalizovaný* záchvat – od začátku oboustranný (při zasažení rozsáhlé oblasti mozku)
 - některé záchvaty typický EEG obraz (např. petit mal: hrot – vlna 3/s)
 - aura – je bezprostřední pocit před ztrátou vědomí, která může mít nejrůznější charakter podle lokalizace epileptického ložiska
 - pozáchvatové výpadové projevy – např. pozáchvatová hemiparéza, nebo afazie trvají obvykle několik hodin, někdy jen několik minut
- výskyt, průběh a prognóza
 - asi 5 % populace prodělá alespoň 1krát v životě EP záchvat x jen 0,5% trpí opakovanými záchvaty
 - 1. záchvat do 20. roku věku (75 % epileptiků)
 - léky účinné u 75–90 % epilepsií
- etiologie epilepsie
 - u *parciálních* záchvatů způsobuje epileptogenní podnět opakování EP záchvatů
 - etiopatogenetické faktory vzniku parciálních (i sekundárně generalizovaných) záchvatů:
 - prenatalně – choroby matky v těhotenství, perinatální hypoxie, ischemie, porodní trauma, kongenitální malformace, genetické poruchy
 - u novorozenců – hypokalcémie, hypoglykémie, asfyxie, hyperhydratace, vrozené metabolické poruchy, hyperbilirubinemie aj.
 - u kojenců – febrilní křeče, infekce CNS, kongenitální defekty aj.
 - v dětství – trauma, kongenitální defekty, AV malformace, infekce CNS
 - v dospívání a dospělosti – trauma, nádory CNS, abstinční příznak, AV malformace, infekce CNS
 - v pozdní dospělosti a stáří – navíc cévní rezidua, degenerativní choroby

- epileptický záchvat může být klinickým projevem jiného patolog. procesu = *symptomatický (sekundární) záchvat* – nádor, zánět CNS, trauma, krvácení do mozku; tato forma může člověka postihnout v jakémkoliv věku, přičemž ve stáří následkem změn je běžnější
- epilepsie manifestující se až v pokročilém věku = *epilepsia tarda*
- *kryptogenní epilepsie* = předpokládá organickou etiologii
- *posttraumatická epilepsie* – za 6 měsíců až 2 roky po úrazu (traumatické intrakraniální krvácení, impresivní fraktura kalvy, záchvat těsně po úrazu, amnézie delší než 24 hod.)
- *primárně generalizovaná epilepsie* – Idiopatická epilepsie – nemá prokázanou příčinu, předpokládá se genetická predispozice a projeví se nejpozději do 25 let věku
- patogeneze epilepsie
 - náhlá a přechodná porucha funkce nervových buněk
 - epilepsii působí neurony poškozené (s nekontrolovatelnou činností a zvýšenou elektrickou aktivitou), obvykle alespoň částečně izolované, s redukcí axosomatických inhibičních synapsí (mediátory GABA a glycin)
 - změny v temporálním laloku nejčastější (temporální epilepsie)
 - propagací paroxysmálních výbojů do struktur kmene (ARAS) dochází k projekci impulzů do obou mozkových hemisfér → následná ztráta vědomí
 - EP záchvat elektrofyziologicky: nekontrolovaný, synchronní výboj skupiny gangliových buněk v mozku
 - klinické projevy odráží oblast mozku, kde výboj začal – epileptické ložisko (fokus)
 - záchvatová pohotovost – individuální, podmíněna geneticky, podléhá vnitřním i zevním podmínkám organismu
 - výše záchvatového prahu kolísá s věkem (v dětství nižší, v dospělosti stoupá, po 60. roce klesá)
- epileptické ložisko - je základním patologickým mechanismem - jde o různě rozsáhlou populaci neuronů s patologickou elektrickou aktivitou
 - v neuronech, resp. v jejich membránách dochází k akční depolarizaci (paroxysmální depolarizační posun), což způsobuje hyperexcitabilitu a v ložisku dochází k abnormálním výbojům, dochází dále k projevům hyperautorytmicity a hypersynchronie
 - může být dlouhou dobu klinicky němá a při překročení záchvatového prahu dojde k manifestaci záchvatu s projevy epileptického paroxysmu
 - charakter vlastního záchvatu je vždy dán lokalizací výboje a jeho šířením
- klasifikace epileptických záchvatů:
 - epileptický záchvat je příznakem epilepsie; může se vyskytovat u řady onemocnění
 - typ záchvatů určí: anamnéza, pozorování, EEG
 - stanovení typu záchvatu přispívá k lokalizaci epilepsie v CNS, po etiologii pátráme až zobrazovacími metodami
 - **primární epilepsie** – silná genetická predispozice, podkladem není žádná strukturální, metabolická či patologická abnormalita, v období mezi záchvaty nejsou odchylky od normy
 - **sekundární (symptomatická) epilepsie** – provází jiná onemocnění CNS, prognóza horší než primární epilepsie
- **parciální epileptický záchvat (fokální, ložiskový)**
 - lokalizovanost epileptického výboje, který se může šířit do okolí, nebo i sekundárně generalizovat; parciální záchvaty jsou projevem lokalizované (fokální) léze mozku
 - vždy sekundární (nádor, zánět)
- **parciální simplexní záchvat**
 - vědomí zachováno, s příznaky:
 - motorickými (tonické / klonické) – 1 segment končetiny, Jacksonská motorická epilepsie, adverbivní záchvaty (z gyrus praecentralis)
 - senzorickými – pseudohalucinace, iluze, parestézie, bolest, Jacksonská senzitivní epilepsie (z gyrus postcentralis a senzorické kůry)
 - autonomními – TF, DF, nauzea, zčervenání, bolest
 - psychickými – dreamy states, deja vu, depersonalizace (z limbického systému a kůry)

- **parciální záchvat s komplexní symptomatologií**
 - vědomí porušeno: (temporální epilepsie) – aura (unciformní krize, depersonalizace, halucinace / iluze, abdominální aura), záchvat (pohledem nepřítomný, stereotypní pohyby)
 - ztráta vědomí navazuje na parciální simplexní záchvat
 - ztráta vědomí od začátku
- **parciální záchvat sekundárně generalizovaný**
 - parc. → do kmene → ztráta vědomí → talamokortikální okruh → do obou hemisfér
 - prodromy → aura → iktus → postparoxysmální období
 - parciální simplexní záchvat se sekundární generalizací
 - komplexní parciální záchvat se sekundární generalizací
 - parciální simplexní záchvat v komplexní se sekundární generalizací
- **generalizovaný epileptický záchvat**
 - bilaterálně lokalizované záchvaty, symetrické bez ložiskového začátku
 - začátky epileptických výbojů se lokalizují do mezodiencefalické retikulární formace a projikují se difuzně po celém mozku
 - s křečemi (konvulzivní) / bez křečí (non-konvulzivní)
 - porucha vědomí záchvat uvádí, bez aury, primární i sekundární
 - typický průběh má tři fáze: období před záchvatem – aura (může chybět); samotný záchvat, jenž trvá i několik minut; posléze pacient upadá do spánku.
 - *absence* (petit mal): „záraz“ (zakoukání, záškuby víček), zblednutí / zčervenání, EEG: hrot / pomalá vlna
 - typická absence
 - atypická absence
 - **myoklonický záchvat** – rychlé sval. záškuby bez ztráty vědomí, EEG: výboj hrotů
 - **tonický záchvat** (Westův syndrom) – tonické spazmy trupu a flexe HKK, extenze DKK, u dětí, mentální retardace, pády
 - **klonický záchvat** (dětská a Janzova juvenilní myoklonická epilepsie) – menší frekv. záškubů než myoklonus, ztráta vědomí, děti
 - **atonický záchvat** (astatický záchvat, Lenoxův-Gastautův syndrom) – ztráta tonu posturálních svalů → náhlý pád k zemi, nemusí být porucha vědomí
 - **tonicko-klonický záchvat** (grand mal) – ztráta vědomí, pád, cyanóza, salivace, areflexie zornic, (1) tonická fáze (EEG: vysoké symetrické hroty) → (2) tonicko-klonická fáze (↑TK, TF, tonické kontrakce a krátké relaxace, EEG: vysoké pomalé vlny / komplexy hrot/vlna) → (3) fáze uvolnění (ochabnutí svalů a inkontinence, EEG: izoelektrická linie) → probuzení a zmatenost/spánek
- **status epilepticus**
 - pokud záchvat trvá déle než 30 minut či dochází ve velmi krátkých intervalech k jeho opakování – kumulace záchvatů / > 5 min tonicko-klonické křeče
 - porucha vědomí i mezi záchvaty → může dojít k poškození mozku
 - urgentní stav! (vyčerpání, ↑TK)
 - doprovázen horečkou, leukocytozou, acidozou a hrozí energetické vyčerpání a kolaps organismu, mozková hypoxie z respirační hypoventilace a mozkový edém
- **diagnostika**
 - největší význam má anamnéza a objektivní popis záchvatu
 - klinický nález (někdy i EEG) mohou být mezi záchvaty v normě
 - pečlivě se ptáme na anamnézu v dětství a před porodem
 - úrazy, febrilní křeče
 - vjemy + pocity před záchvatem, okolnosti + průběh záchvatu
 - počet záchvatů, kdy byl poslední, zda předcházel abúzus alkoholu, spánková deprivace nebo jiný rizikový faktor
 - užívání léků
 - CT a MRI → vyloučení sekundarity
 - pro monitorování průběhu choroby, vhodnosti a úspěšnosti terapie hl. EEG

- perfuzní SPECT pomáhá odlišit primární a sekundární epileptické ložisko
- PET má význam výzkumný s možností detailně sledovat regionální průtok a metabolismus mozku
- EEG záznam je někdy u nemocných s epilepsií normální, při užití aktivačních metod (spánková deprive) a dlouhodobém monitorování je EEG nález patologický více než v 90 % případů epilepsie
- morfologické změny mozku
 - primární epilepsie: žádné specifické morfologické změny, kt. by EP spolehlivě vysvětlily, u řady případů však změny existují (dysgenetické fokusy mozkové kůry vzniklé v průběhu intrauterinního vývoje, fokální jizvy mozkové kůry, úbytek neuronů sledovaný zmnožením glie)
 - sekundární epilepsie: nejrůznější patologické stavy, na 150 genetických syndromů je spojeno s epileptickými projevy
- léčba epilepsie:
 - akutně - zajištění okolí (odstranění předmětů, o které by se nemocný mohl poranit), podložení hlavy, při generalizovaném záchvatu aplikovat diazepam (10 mg i.v., nebo 1 amp. per rectum)
 - životospráva
 - zakazujeme alkohol, řízení auta, nebezpečnou práci, bráníme dlouhému spánku
 - doporučujeme ketogenní dietu, monofázický spánek, opatrnost při sportu
 - předpokladem úspěšné léčby
 - antiepileptika
 - většina nemocných dobře reaguje na antiepileptika – jejich volbu určuje typ záchvatu, přesněji epileptický syndrom
 - léčbu zahájíme monoterapií → dávku postupně zvyšujeme do podstatné redukce / vymizení záchvatů nebo projevů lékové toxicity
 - před léčbou třeba analyzovat kompletní výsledky biochemie a KO
 - kontroly v průběhu léčby monitorují její vedlejší účinky: závažná je teratogenita – největší u fenytoinu (6 %) – jeho vysazení má však pro plod následky závažnější (viz Léčiva v těhotenství), fenobarbital někdy vyvolává exantém
 - hladina v séru – je kontrolou užívání léku, umožňuje individuální stanovení dávky
 - je-li monoterapie neúčinná → opakujeme stejný postup s jiným lékem
 - až po dalším neúspěchu léčby (méně než v 10 %) kombinujeme více antiepileptik
 - 1. epileptický záchvat obvykle není důvodem pro zahájení léčby
 - léčba usiluje o plnou QoL, odstranění všech záchvatů často navozuje nežádoucí únavu a ospalost
 - primárně generalizovaná epilepsie → dospělí: valproát, hydantoináty, děti (a absence): ethosuximid
 - parciální záchvaty (+ sekundárně generalizované) → karbamazepin, valproát
 - ukončení léčby – zvažujeme nejdříve po 3 letech bez záchvatu při EEG bez specifických EP grafoelementů, pomalu klesáme s dávkou (riziko rebound fenoménu!)

Antiepileptika dělíme do 3 generací podle jejich zavedení do klin. praxe

- 1.generace – barbituráty, hydantoináty, sukcinimidy
- 2.generace – karbamazepin, valproát, BZD (diazepam)
- 3.generace – nové selektivní, drahé preparáty (gabapentin, vigabatrin)
 - status epilepticus vyžaduje i.v. diazepam, lorazepam, midazolam
 - mechanismus účinku antiepileptik: *blokáda sodíkového kanálu* (fenytoin, karbamazepin, lamotrigin), *vápníkového kanálu* (ethosuximid), *potenciace účinku GABA* (valproát, BZD, barbituráty, vigabatrin, tiagabin), *snížení Glu excitace* (felbamát, lamotrigin)]3]

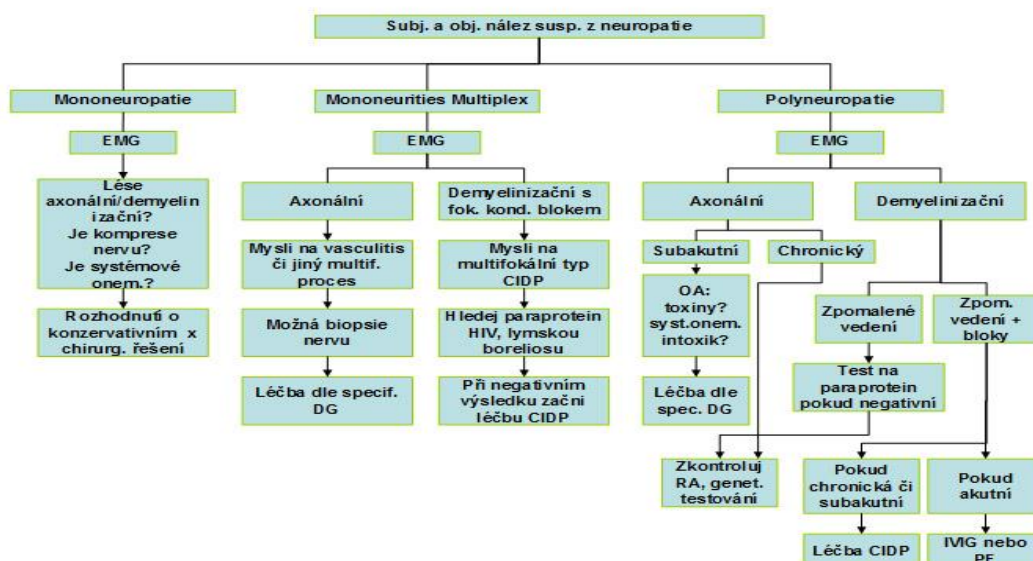
Rozdělení antiepileptik

- 1.Hydantoiny – fenytoin (parc. a tonicko-klon., ne absence)
- 2.Barbituráty – fenobarbital, primidon (tonicko-klon., ne absence)
- 3.Sukcinimidy – ethosuximid (absence)
- 4.Valproát – valproát (všechny typy)
- 5.BZD – klonazepam, diazepam, lorazepam (absence, status epilepticus)
- 6.Iminostilbeny – karbamazepin (parc. a gen., neuralgie n. V, maniodepres.)
- 7.Další – lamotrigin, gabapentin, tiagabin, vigabatrin, felbamát, topiramát (rezistentní formy epilepsie)

- chirurgická léčba
 - zvažována u farmakorezistentních epileptiků - u pacientů dochází k více než jednomu záchvatu za měsíc po dobu dvou let při léčbě kombinací nejméně třech antiepileptik v terapeutických dávkách a záchvaty současně negativně ovlivňují kvalitu života pacienta
 - v současné době u každého - MRI vyšetření k vyloučení organické příčiny epilepsie - nízkostupňový gliom, arteriovenózní malformace, kavernom či meziotemporální skleróza
 - vyšetření - u zvažování chirurgické léčby pacient musí absolvovat:
 - iktální a interiktální EEG vyšetření;
 - strukturální vyšetření (MRI)
 - funkční vyšetření (Wada test, PET, SPECT, fMRI)
 - psychiatrické a neuropsychologické vyšetření
 - operační výkon
 - přední dvoutřetinová temporální lobektomie s amygdalohipokampektomií (AHE) (70 %) – rozsah lobektomie je určen intraoperativní EEG s ohledem na funkční kortex, je to základní výkon při meziotemporální skleróze u pacientů s parciálně komplexními záchvaty
 - extratemporální resekce, nejčastěji topektomie (20 %) – podle záchytu strukturální topické abnormality na MRI, po temporální resekcí dochází u 70 % pacientů k úplné regresi epilepsie, po extratemporální resekcí u 60 % nemocných
 - kalosektomie, hemisferektomie, stimulace n. vagus a mnohočetné subpiální transekce (10 %) – indikovány u nefokálních epileptických záchvatů
- diferenciální diagnostika:
 - stavy spojené s poruchou vědomí: vazovagální synkopa, srdeční arytmie (Adamsův-Stokesův syndrom), migréna, hypokalcémie, amentní stavy, narkolepsie, ortostatická hypotenze
 - jiná záchvatovitá onemocnění: neuralgie n. V, Menierský syndrom
 - údaj o křečích (zejm. klonických) zvyšuje podezření na EP záchvat
 - někdy nesnadné odlišit hysterický (psychogenní) záchvat – nemocný se obvykle při pádu neporaní a svůj pád usměrní, chybí mydriáza s areflexií zornic, nejsou pozitivní iritační pyramidové jevy, chybí vzestup TK a srdeční frekvence, hysterie a EP se často u nemocného prolíná

9. POLYRADIKULONEURITIDY A POLYNEUROPATIE AKUTNÍ A CHRONICKÉ - AKUTNÍ A CHRONICKÉ AUTOIMUNITNÍ NEURITIDY, METABOLICKÉ A TOXICKÉ NEUROPATIE - KLIN. PROJEVY, DIF.DG., EMG, TERAPIE

- polyradikuloneuritida – zánětlivé poškození nervových kořenů s porušenou hybností a citlivostí končetin



- **neuropatie** = porucha periferního nervu; mononeuropatie a polyneuropatie
 - o **polyneuropatie** = mnohočetné postižení nervu, př. diabetická
 - o **mononeuropatie** = postižení jednoho nervu (sy. karpálního tunelu)
 - o **mononeuropatia multiplex** = vícečetné postižení jednotlivých nervů, jiné nervy zůstávají intaktní

POLYNEUROPATIE

- difuzní nebo vícečetné systémové postižení periferních nervů, které vzniká působením různých endo-, i exogenních vlivů
- klinický obraz
 - o senzitivní příznaky:
 - postižení silných myelinizovaných vláken – parestezie, hypestezie až anestezie, ztráta pro dotyk a hluboké čítí – propiocepci (pacienti nerozeznávají textury, mají pocit chůze po vatě, mechu, chůze je nejistá a zhoršuje se vyřazením zrakové kontroly, např. za šera)
 - postižení tenkých nemyelinizovaných vláken – ztráta rozlišení pro teplotu a bolest a bolestivé fenomény: pálení, dysestezie (bolestivý dotek), hyperalgezie (snížený práh), hyperpatie (zvýšený práh, po jeho dosažení je bolest nadměrně vnímána)
 - o motorické příznaky: typicky distální slabost, ale i proximální pletencová slabost (potíže s chůzí do schodů a s česáním), křeče, fascikulace (viditelné svalové záškuby)
- vyšetření - hypo-, až areflexie L5/S2 na DK, později i C5/8, porucha čítí pro různé kvality, typicky mívá punčochovitý nebo rukavicovitý charakter, senzitivní ataxie a svalová slabost
- dělení:
 - o dle rozvoje obtíží: akutní/subakutní/chronické
 - o dle patologického procesu: axonální/demyelinizační
 - o dle distribuce: symetrické/asymetrické, distální/proximální
 - o dle postižení jednotlivých vláken: motorická/senzitivní/autonomní
- pomocná vyšetření:
 - o krevní odběry: FW, KO, urea, kreatinin, jaterní testy, cholesterol, glykemie, orální glukózový toleranční test, bílkovina v séru, elfo bílkovin, kvantitativně imunoglobuliny, hladina vitamínu B 12, foláty, homocystein, hormony štítné žlázy, borrelie
 - o dále základní imunologie: RF, antinukleární faktor, anti DNA, neuronální protilátky, protilátky proti gangliosidům
 - o moč: glukóza, bílkovina, paraprotein, porfyriny, delta-aminolevulová kyselina
 - o elektromyografie: potvrdí poruchu nervu a rozliší demyelinizační a axonální typ léze
 - o u demyelinizační léze jde o postižení myelinové pochvy, což se projeví poruchou vedení vzruchu (zpomalená rychlost vedení nervem, je prodloužena F vlna, amplituda odpovědi nemusí být změněna, mohou být přítomny kondukční bloky)
 - o u axonální degenerace (léze) je vedení vzruchu neporušeno, dochází ke ztrátě axonů, (objevují se denervační a reinervační projevy, normální rychlost vedení, snížené amplitudy CMAP)
 - o RTG plic
 - o lumbální punkce
 - o genetické vyšetření
 - o biopsie nervu: nejlépe n.suralis, indikovaná u asymetrických a multifokálních neuropatií, dále u vaskulitid, amyloidózy, multifokálních demyelinizačních polyneuropatií, obecně k rozlišení mezi zánětlivým nebo nezánětlivým postižením nervu; u hereditárních polyneuropatií
- 50% polyneuropatií je diabetické či alkoholické etiologie
- polyneuropatie akutní (dny, týdny) - porfyrie, sy de Guillain-Barré, lymeská boreliosa
- polyneuropatie subakutní (týdny, měsíce) - navozené alkoholem, léky, diabetické neuropatie
- polyneuropatie chronické (měsíce, roky) - paraneoplastické

- **polyradikuloneuritida, Guillainův-Barréův syndrom (GBS) (AIDP)**
 - akutní, multifokální zánětlivé demyelinizační postižení nervů a míšních kořenů
 - etiologie:
 - v 60% 2–4 týdny předchází horečnatý infekt HCD, gastroenteritida – nejč. Campylobacter jejuni, CMV, EBV, VZV, Mycoplasma, očkování, operace
 - autoimunní – primárně je napadena myelinová pochva periferních nervů (někdy primárně postižení pouze axonů – u infekce C. jejuni)
 - klinický obraz:
 - svalová slabost – rychle se rozvíjející (hodiny až dny), relativně symetrická, periferní paréza; obvykle postupuje ascendentně na trup a HKK (ale DKK bývají více postižené), mohou být postižené dechové a bulbární svaly
 - poruchy cití – akrální, časté, ale ne příliš těžké, spíš parestezie, dysestezie, punčochovitého či rukavicovitého charakteru, mohou i několik dnů předcházet slabosti
 - CAVE poruchy cití nikdy nejsou proporcionální ke svalové slabosti
 - pacient je afebrilní!
 - bolesti – téměř pravidlem jsou intenzivní myalgie, atralgie, dorsalgie
 - areflexie – zejména distálně L2/S2, svalová hypotonie
 - progresse obtíží může trvat 2–4 týdny, následuje fáze plató, s různě závažným motorickým deficitem a s rychle nastupujícími atrofiemi (klinický obraz značně variabilní!), více proximálně bilaterální (zpravidla kvadrupostžení, i trup)
 - CAVE pokud postiženy dechové svaly a bránice – respirační insuficience, pokud hlavové nervy, jedná se nejčastěji o diplegii facialis (ta může být i dominantním příznakem s minimálním nálezem na DKK)
 - následuje fáze klinického zlepšování (6–12měsíců), záleží na tíži postižení
 - dysautonomie – arytmie, hypertenze, posturální hypotenze, ataky profúzního pocení, nebývá porucha sfinkterů
 - respirační insuficience – 60 % pacientů potřebuje JIP lůžko, z toho více než polovina dechovou podporu
 - ležící může být bez obtíží, s dobrou saturací a eupnoe i při VC 800 ml, ale s minimální dechovou rezervou, není schopen řádně odkašlat, má dysfunkci polykacích svalů a hrozí aspirace
 - subtypy Guillan Barré syndromu
 - Millerův-Fisherův syndrom – oftalmoplegie, areflexie, ataxie a pozitivita IgG protilátek proti gangliosidu
 - axonální varianty – akutní motorická (AMN) a akutní motoricko sensorická neuropatie (AMSAN), akutní pandysautonomie
 - terapie
 - dokonalá ošetrovatelská a často intenzivistická péče, často s nutností podpůrné nebo řízené ventilace, při dysfagii výživa nazogastrickou sondou, hospitalizován na JIP
 - efekt dvou typů imunoterapie, které mohou ovlivnit průběh GBS: plazmaferézy a intravenózního imunoglobulinu (IVIG)
 - s léčbou třeba začít vždy co nejdříve, především u těžších forem, kdy nemocný není schopen samostatné chůze (stupeň 3 podle kvantifikace) nebo má obdobný neurologický deficit a u stavů se zřetelnou progresí
 - vzhledem k jednodušší aplikaci a menším rizikům a vedlejším účinkům se preferuje jako první volna použití IVIG
 - jednoznačně preferenční použití IVIG je u typu AMAN. IVIG se podává v celkové dávce 2 g/kg, buď po dobu 5 dnů 0,4 g/kg/d či 2 dny 1 g/kg/d
 - v úvahu bereme i rizikové faktory, které predikují horší prognózu - věk nad 40 let, rychlý začátek a těžká progresse (stupeň 4 během prvního týdne), asistovaná ventilace, těžká redukce amplitudy distálního CMAP, známky axonální degenerace, průjem – průkaz infekce, Campylobacter jejuni, absence léčby IVIG nebo plazmaferézou

- **chronická zánětlivá demyelinizační polyneuropatie (CIDP)**
 - chronický průběh
 - v likvorologickém vyšetření - proteinocytologická disociace, na EMG multifokální demyelinizační postižení nervů a míšních kořenů
 - KO: spíše symetrická, proximální a/nebo distální slabost HKK či DKK, nebývají atrofie, časté jsou výrazné senzitivní obtíže
 - nemoc progreduje postupně, 1/3 případů má charakter recidivující s relapsy a remisemi
 - terapie - při rychlé progresi či potížích s lokomocí
 - iniciální terapie je IVIG (0,4 g/kg 5 dní, obvykle vyžaduje bolusové podávání v šestitýdenních intervalech), či PF (2–3x týdně po dobu 6 týdnů), či lze podat kúru kortikoidů (60–80 mg denně po dobu dvou měsíců, pak postupné klesání tak o 10 mg/měsíc)
 - chronická léčba je zpravidla dlouhodobá, nízkými dávkami kortikoidů nebo bolusové podávání IVIG (zpravidla 1x měsíčně)
- **multifokální motorická neuropatie (MMN)**
 - Vzácné, pomalu progredující onemocnění (roky), vyskytující se častěji u mužů
 - KO: svalová slabost a atrofie v distribuci jednotlivých periferních nervů hlavně HK (nejdříve bývá postižen n. radialis, kdy např. vážne extenze jen jednoho prstu nebo jen v zápěstí, nebo n. medianus, ulnaris, peroneus a musclocutaneus)
 - na EMG je demyelinizační typ léze s perzistujícím blokem vedení a to i mimo místa obvyklých kompresí u úžinových syndromů
 - asi 50 % má pozitivní protilátky proti GM1 gangliosidu
 - TH: dobrá je odpověď na vysoké dávky IVIG či cyklofosfamid (kortikoidy i PF jsou neúčinné)
 - onemocnění připomíná periferní formu ALS (obě nemoci mají i fascikulace a křeče), ale je na rozdíl od ALS dobře léčitelné
- **alkoholicko-karenční polyneuropatie**
 - polyneuropatie axonální senzorio-motorická, se subakutním rozvojem, vyskytuje se u 20 % chronických alkoholiků
 - etiologicky jde o nutriční a vitaminovou karenci (hlavně B1 thiamin)
 - KO: postižení bývá symetrické, se senzitivním a motorickým deficitem akrálně na DKK, později se objevuje stepáž, senzitivní ataxie
 - terapie: abstinence, nutriční, vyšší dávky B1 (lépe i.m. v 10denní kúře), na pozitivní senzitivní příznaky carbamazepin či gabapentin
 - abstinenci lze kontrolovat dle GMT, CDT (karbohydrátdeficietní transferin)
- **polyneuropatie při diabetes mellitus**
 - způsobená metabolicko-ischemickými příčinami, trpí jí asi 50 % diabetiků
 - *chronická distální symetrická polyneuropatie*
 - nejčastější, převažuje senzitivní postižení nad motorickým
 - postiženy jsou nejprve DKK, pak i HKK, typicky s akrálním vzorcem, přičemž typ senzitivního postižení závisí na typu postižených vláken
 - nejčastěji se jedná o silná vlákna s nálezem nebolestivých parestezií, poruchou vibračního cití, polohocitu a pohybecitu, lehkou poruchou taktilního cití, se sníženými reflexy
 - motorické postižení je méně časté, pokud se objeví, tak v peroneální svalové skupině, oslabená je pak dorzální flexe a vážne chůze po patách
 - při dekompenzovaném DM se mohou vyskytnout *reverzibilní rychle nastupující senzitivní příznaky*, které po dosažení normoglykémie ustupují
 - při déletrvající dekompenzaci vzniká *akutní bolestivá neuropatie*, s relativně rychlým začátkem, doprovázená váhovým úbytkem a palčivými, převážně nočními bolestmi
 - pro poruchu je typická kontaktní hyperestezie kůže, pacientům vadí oděvy
 - na rozdíl od distální senzitivní neuropatie poucha cití progreduje na celých DKK
 - při objektivním vyšetření se nachází jen malý senzitivní deficit

- dalším častým postižením jsou *kraniální neuropatie*, typické je postižení III., IV. a IV. hlavového nervu (s ušetřením zornice), které se zpravidla do několika měsíců upraví
- *izolované neuropatie na končetinách* - v místě obvyklých kompresí a úžinových syndromů (periferní nervy diabetiků jsou ke kompresi více náchylné)
- *proximální diabetická amyotrofie* - je vždy asymetrická, jedno-/oboustranná, silně bolestivá, začíná palčivými bolestmi v oblasti kyčle a stehna
 - dochází k rychlému rozvoji atrofií (dny a týdny) a slabosti (svaly lumbálního pletence, iliopsoas a stehenní svaly)
 - stav je sice reverzibilní, ale úprava velmi postupná a pomalá
- **terapie:** normalizace glykémie, přísun vitaminů (Milgamma kúra 10 inj.i.m 2× ročně), kyselina thioctová (Thioctacid) – infuze s denní dávkou 600 mg 2–3 týdny, pak tbl 1×1 po dobu tří měsíců
 - v těžkých případech inzulinoterapie
- ***neuropatie při lymeské borrelióze***
 - ve stádiu 2 (diseminované infekce) se objevují kraniální mononeuritidy, a to nejčastěji paréza n. VII, která bývá oboustranná
 - asymetrické bolestivé (poly)radikuloneuritidy (hlavně v hrudní oblasti připomínající interkostální neuralgie), plexitidy či vícečetné mononeuritidy a radikulitidy
 - vzácněji obraz podobný GBS
 - likvor – desítky až stovky mononukleárů, lehce vyšší bílkovina
 - diagnostika: LP a serologie boreliózy (IgM Elisa a WB, PCR a elektr. mikroskopie)
 - terapie: ATB ceftriaxon (Rocefín, Lendacin, Taxcef) v dávce 2 g denně po dobu 14–21 dnů, následované 14–21 denní p.o. ATB léčbou
- ***neuropatie při monoklonální gamapatii***
 - může být demyelinizační či axonální, vyskytuje se v rámci malignit (mnohotného myelomu, Waldenströmovy makroglobulinemie, POEMS)
 - častěji při *MGUS* (monoclonal gammopathy of undetermined significance) spojené s imunoglobulinovými subtypy IgG, IgA a IgM
 - tato se klinicky neliší od CIDP bez monoklonální gamapatie, stejně dobře odpovídá na imunosupresivní terapii
 - výjimku tvoří IgM kappa forma, která je závažnější, asociovaná s tremorem a ataxií, vyžaduje speciální terapii
- ***neuropatie při vaskulitidách***
 - zpravidla axonální typ neuropatie nacházíme u vaskulitid velmi často (polyarteritis nodosa, Churg-Strauss sy, Wegenerova granulomatóza či systémové onemocnění pojiva – např. SLE)
 - ve formě vícečetných mononeuropatií, mononeuritis multiplex (v 60 %) či generalizované symetrické polyneuropatie
 - v diagnostice se uplatní i biopsie n. suralis
 - u vaskulitid jsou často postižena tenká vlákna, které EMG dobře nezachytí, proto se k potvrzení diagnózy provádí kožní biopsie
- ***hereditární polyneuropatie***
 - Charcot-Marie-Tooth je heterogenní skupina dědičných pomalu progredujících onemocnění periferních nervů, nejčastěji AD dědičné, varianty axonální i demyelinizační
 - výskyt v populaci je 1:2500 (!)
 - pacienti mají senzitivní i motorické postižení – distální svalovou slabost a atrofií (nejprve postihuje drobné svaly nohy a vzniká pes cavus, zkracuje se Achillova šlacha, později se šíří na ruce), poruchu čítí, areflexii, chůze má typicky charakter stepáže
 - diagnostika je elektromyografická, genetická
 - terapie: vitaminoterapie, rehabilitace; důležité je genetické poradenství.

10. NERVOSVALOVÁ ONEMOCNĚNÍ - MYOPATIE, MYASTENIE, MYOTONIE, MYOSITIS, AMYOTROFICKÁ LATERÁLNÍ SKLERÓZA, KLINIKA, EMG NÁLEZY

- klasifikace: dělení dle lokalizace
 - **postižení periferního nervového systému (PNS):**
 - **fokální:** Postižení periferních nervů (mononeuropatie)
Postižení kraniálních nervů
Postižení kořenů (radikulopatie)
Postižení plexů (plexopatie)
Vícečetná mononeuropatie (mononeuropatia multiplex)
 - **difúzní:** polyneuropatie
 - **onemocnění motorického neuronu**
 - **postižení nervosvalového přenosu**
 - **postižení kosterního svalstva (myopatie)**
- dalším klasifikačním kritériem je:
 - etiologie
 - průběh (akutní, subakutní, chronický)
 - klinická charakteristika (např. bolestivé a nebolestivé neuropatie)
 - subtyp postižených nervových vláken (motorická, senzitivní, autonomní)

A) POSTIŽENÍ PERIFERNÍHO NERVOSVALOVÉHO SYSTÉMU (PNS) - fokální a difúzní viz ot č.9

A3) ONEMOCNĚNÍ MOTORICKÉHO NEURONU

- skupina progresivních neurodegenerativních onemocnění
- etiologie neobjasněná
- systémové postižení motorických neuronů (periferních i centrálních)
- šetří extraokulární a sfinkterové svalstvo
- kognitivní funkce, autonomní a senzitivní systém nejsou postiženy
- formy:
 - **amyotrofická laterální skleróza (ALS):** je nejčastější formou (asi 65 % případů);
 - **progresivní bulbární** (případně i pseudobulbární) **paralýza:** představuje 25 % případů
 - **progresivní (spinální) svalová atrofie (PMA):** s pouze *periferním* postižením představuje 8 % případů
 - **primární laterální skleróza (PLS):** s pouze *centrálním* postižením představuje asi 2 % případů

AMYOTROFICKÁ LATERÁLNÍ SKLERÓZA

- progresivní neurodegenerativní onemocnění, ztráta motoneuronů mozkových i míšních
- výskyt cca 4-6:100 000
- typický začátek cca 6 – 7 dekáda (v mladším věku u familiární ALS (5-10 % případů), u které se prokázala řada genových mutací, např. genu pro superoxid dismutázu 1)
- progresivní průběh bez remisí
- etiologie: neznámá - excitační toxiny (glutamát), oxidační stres, prozánětlivé cytokiny, genetické vlivy
- apoptóza motorických neuronů
- klinika:
 - začíná fokálním poškozením specifické skupiny svalů (nejčastěji končetiny a více horní – drobné svaly ruky (atrofie thenaru, mm. lumbricales)
 - v úvodu onemocnění mohou dominovat příznaky postižení periferního motoneuronu (chabé parézy se svalovou atrofií, fascikulacemi, hypotonií, hypo- až areflexií); nebo postižení centrálního motoneuronu (spastické pyramidové jevy, hyperreflexie, spasticita), v rozvinutém stádiu je však charakteristický obraz smíšené obrny
 - poškození převažuje distálně a jednostranně nebo asymetricky
 - postupně symetrické a generalizované

- bulbární začátek bývá asi ve 20-30 % případů, prvními příznaky jsou dysartrie, dysfonie a dysfágie;
- časté jsou i crampi (svalové křeče), které mohou předcházet ostatní příznaky i o několik měsíců
- smíšená paréza HK a DK, svalové hypotrofie
- hyperreflexie, iritační pyramidové příznaky X hypotonie, hypotrofie, fascikulace
- čítí neporušeno
- únava, fascikulace
- u 20-30% pacientů pseudobulbární syndrom
- úbytek hmotnosti je způsoben jednak svalovými atrofiemi, jednak zhoršením kalorického příjmu v důsledku dysfágie
-
- **diagnostika:**
 - klinické vyšetření
 - EMG - ztráta motorických jednotek, projevy denervace (rozkazuje známky akutní až subakutní axonální motorické neuropatie i subklinicky)
 - postižení centrálního motoneuronu je možné objektivizovat pomocí motorických evokovaných potenciálů technikou transkraniální magnetické stimulace
 - Diagnostická kritéria ALS:
 - Pozitivní (co má být přítomno):
 - postižení periferního motoneuronu (klinicky, elektrofyziologicky, event. i neuropatologicky)
 - postižení centrálního motoneuronu (klinicky)
 - progresse symptomatiky
 - Negativní:
 - nejsou přítomny elektrofyziologické, zobrazovací (CT, MR) nebo patologické známky jiné choroby, které by mohly daný proces vysvětlit
 - mezi negativní projevy patří také nepřítomnost sfinkterových poruch, poruch očních pohybů a kognitivního deficitu
- terapie:
 - kauzální terapie není známá, pouze symptomatická
 - Riluzol (antagonista glutamátu) - prodloužení přežití o 2 měsíce; neuroprotektivum
 - analgetika, antidepresiva, umělá ventilace
 - Důležitá je psychologická podpora, symptomatická léčba
 - Při poruše polykání se zavádí gastrostomie
 - Terminální komplikací je obvykle respirační selhání, na kterém se kromě slabosti ventilačních svalů podílí i interkurentní respirační infekce a možnost aspirace.
- přežití 2-4,5 roku příčina smrti: ochrnutí dýchacích svalů, bulbární syndrom s aspirací

SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE

- onemocnění motoneuronu
- AR dědičná
- typy:
 - **infantilní** - floppy baby, leží a nesedí, smrt do 3 let
 - se začátkem do 18. měsíců - nestojí, nechodí, intelekt normální
 - **juvenilní** - manifestace v dětství nebo kolem puberty, slabost HK a DK; končí na invalidním vozíku, zkrácení přežití (respirační insuficience)
 - **adultní** - variabilní průběh

NEUROPATIE - viz otázka č. 9

B) POSTIŽENÍ NEUROSVALOVÉHO PŘENOSU

- rozdělujeme na 2 základní skupiny
 - postižení struktur presynaptické části junkce
 - Lambertův-Eatonův myastenický syndrom s poruchou v oblasti napěťově řízených kalciových kanálů
 - botulismus: zde hraje hlavní roli zablokování kalcium indukované exostózy
 - postsynaptické poruchy
 - myastenia gravis s protilátkami namířenými proti acetylcholinovému receptoru

LAMBERTŮV- EATONŮV MYASTENICKÝ SYNDROM (LEMS)

- presynapticky lokalizovaná porucha nervosvalového přenosu
- podmíněná autoimunitním procesem
- jsou detekovatelné autoprotilátky typu IgG proti napěťově řízeným kalciovým kanálům (VGCC) axolemy axonových terminál periferních motoneuronů. Jde o protilátky typu P/Q, méně často N, a to u 98 % paraneoplastických forem a 90 % neparaneoplastických forem
- Formy:
 1. **Paraneoplastická forma** představuje asi 60 % případů a je ve většině případů asociována s *malobuněčným karcinomem plic* (LEMS se vyskytuje u 3 % případů této časté malignity)
 2. **Idiopatická forma** tvoří 40 % případů
- Klinický obraz:
 - iniciálním a dominantním příznakem je slabost - nejčastěji jsou postiženy proximální svaly dolních končetin, následované proximálními svaly horních končetin a méně často svaly zásobenými hlavovými nervy
 - částečná oboustranná ptóza
 - bývá i slabost krčního (30 %) a bulbárního svalstva (dysartrie, dysfagie)
 - respirační svaly jsou postiženy v 15 %, vzácně jde o postižení těžkého stupně
 - únavnost je přítomna u 1/3 pacientů
 - paréza se může zlepšit při krátké aktivaci svalu; zhoršit při déletrvající kontrakci
- Diagnostika: pro diagnózu jsou významné elektrofyziologické nálezy prokazující presynaptickou poruchu nervosvalového přenosu:
 1. abnormálně nízké amplitudy sumačního svalového akčního potenciálu (CMAP)
 2. typický inkrement (vzestup) amplitudy CMAP při vysokofrekvenční stimulaci (30-50 Hz) nebo po krátké (10-15 s. trvající) izometrické kontrakci o více než 100 %;
 3. dekrement (pokles) amplitudy CMAP při nízkofrekvenční stimulaci (2-3 Hz)
 4. abnormální nervosvalový jiter s blokováním během vyšetření „single fibre“ EMG
- Léčba: je obdobná jako u MG: symptomatická léčba inhibitory acetylcholinesterázy a nespecifická imunosuprese
- Prognóza: u paraneoplastické formy je dána základním onemocněním, u neparaneoplastické formy je příznivá

MYASTENIA GRAVIS

- onemocnění nervosvalové ploténky
- patogeneze: autoimunitní onemocnění tvorba protilátek proti Ach receptoru na nervosvalové ploténce - snížení počtu receptorů
- prevalence 8-15:100 000, terapie v myastenických centrech
- vzniká v dětském věku, dva vrcholy výskytu - kolem 20-40 let (více ženy) a kolem 60 let (více muži)
- klinika:
 - svalová slabost – svalstvo extraokulární, faciobulbární, končetinové (pletence), ventilační
 - dysfagie, dysartrie, nasolalie
 - kolísání symptomů - horší večer, po námaze; po oddechu selepší

- *Únavnost*: zvýraznění po svalové zátěži, často v řádu sekund; lze prokázat řadou klinických testů:
 - **Seemanův test**: objevení nebo zvýraznění dysartrie a/nebo dysfonie během řeči nebo počítání
 - **Simpsonův test**: objevení nebo zvýraznění ptózy při pohledu vzhůru
 - **Gorelickův test**: objevení nebo zvýraznění ptózy při pasivní elevaci druhostranného horního víčka
 - tendence k progresi a generalizaci
 - myastenická krize - život ohrožující stav
 - seropozitivní myastenie: 80-88 % nemocných má přítomny v krvi cirkulující IgG protilátky proti alfa podjednotce acetylcholinového receptoru (AChR)
 - asociována s chorobami thymu (thymom nebo hyperplazie)
 - asi polovina ACHR seronegativních nemocných má přítomny IgG protilátky proti svalově specifické tyrozin-kináze (MuSK protilátky)
 - okulární (okulobulbární x generalizovaná forma)
 - myastenická krize : postižení ventilačního svalstva (provokace infektem či medikací –celkovka, myorelaxans, BDZ, aminoglykosidy, betablokátory, Ca blokátory, MG, botulotoxin, chinidin
- diagnóza:
- klinika a anamnéza, vyšetření - Seemanova zkouška, počítání, přitažení brady na hrudník a držet
 - EMG - opakovaná stimulace - dekrement; normální rychlost vedení
 - sérové protilátky proti Ach receptoru, u negativních verze s protilátkami proti MUSK - svalová proteinkináza
 - vždy CT či MR mediastina kvůli thymomu
- terapie:
- u lehkých periferní inhibitory AchE - zlepšení nervosvalového přenosu: piridostigmin, neostigmin, physostigmin - dlouhodobě perorální, i.m. před jídlem; i jako terapeutický test
 - závažnější i imunosuprese (kortikosteroidy, azathioprin, cyklosporin, myklofenolát mofetil, methotrexát, cyklofosfamid)
 - thymektomie - u 10-15% asociace s thymomem
 - **nesmím** podat některé léky: hořčík, některá ATB, celkovka, myorelaxans, BDZ, aminoglykosidy, betablokátory, Ca blokátory, MG, botulotoxin, chinidin...
 - pro zvládnutí krize plazmaferéza či lidský imunoglobulin

C) POSTIŽENÍ KOSTERNÍHO SVALSTVA = MYOPATIE

- primární postižení kosterního příčně pruhovaného svalstva
- základní strukturální a funkční jednotkou je příčně pruhované svalové vlákno
- klinický obraz: pro myopatii je typické izolované motorické postižení
- motorické symptomy je možno rozdělit na „negativní“ (slabost, únavnost) a „pozitivní“ (myotonie, kontraktury, myalgie, svalové křeče)
- svalová slabost nevýznamnější
- u dystrofií je příčinou degenerace a ztráta svalových vláken (genetika- stavební proteiny sarkolemy např: u dystrofinopatií jde o úplné nebo částečné chybění dystrofinu (Duchenneova a Beckerova forma svalové dystrofie)
- u metabolických polymyopatií se předpokládá selhání energetické produkce
- charakteristická distribuce paréz - nikdy nepostihují všechny svaly
- hyperlordóza bederní páteře
- Gowersovo znamení - myopatický šplh - při vstávání z dřepu šplhá po vlastních DK
- kachní chůze, problémy s elevací HK
- sval: hypotrofie nebo pseudohypertrofie
- vzácně bolesti, krampy (noční křeče lýtek)
- diagnóza:
 - anamnéza a klinický obraz
 - neurologické vyšetření, svalový test

- pomocná vyšetření: EMG, svalové enzymy, biopsie svalu, genetické vyšetření, spirometrie
- klasifikace:
 - **geneticky podmíněné myopatie**
 - svalové dystrofie - porucha svalového metabolismu, hlavně proteinového - postupný rozvoj degenerativních změn, destrukce svalových vláken
 - Duchennův typ, Beckerův typ, pletencový typ, fascioskapulární dystrofie...
 - kongenitální myopatie - floppy baby - už od narození, většinou neprogresivní
 - myotonické poruchy
 - glykogenopatie a další metabolické poruchy
 - mitochondriální poruchy
 - mohou se projevit kdykoliv
 - **získané** - zánětlivé, metabolické, endokrinní, indukované léky a toxiny
 - projevují se od 3 dekády
 - **pletencové** - zánětlivé myopatie, pletencové a facioskapulohumerální svalové dystrofie
 - **distální** - distální predilekce postižení je vzácná
- **hereditární**
 - **Duchennova myopatie**
 - nejčastější typ. 1:3 500 novorozenců; výhradně mužské pohlaví (XR)
 - postižení dystrofínu
 - manifestace 3-5 let, 9-11 let ztráta chůze, smrt na respirační selhání ve 3. dekádě
 - **Myotonická dystrofie (MD)**
 - svalové dystrofie (jde o nejčastější formu svalové dystrofie u dospělých) a současně mezi poruchy dráždivosti svalové membrány (myotonie) podmíněné poruchou iontových kanálů – kanalopatií
 - Incidence onemocnění je 12,5/100 000/rok, vyskytuje se převážně v Evropě
 - etiologie: mutace genu MD1, forma MD2 je považována za méně častou; AD
 - gen klasické formy (MD1) je lokalizován na stejnojmenném lokusu 19q13.3. expanze trinukleotidových repeticí cytosin-thymin-guanin (CTG) lokalizovaných v 3' nepřepisované oblasti genu
 - myotonická dystrofie 2. typu (MD2) je způsobena expanzí čtveřice nukleotidů v genu ZNF9 ("zinc-finger protein 9") na 3. chromozomu (3q21)
 - tři základní klinické subtypy MD1:
 - **kongenitální:** manifestující se mentální retardací a hypotonií po narození a zpomalením psychomotorického vývoje
 - **klasický:** manifestující se od narození do 40 let věku zejména mytonií a svalovou slabostí postihující zejména svaly mimické, předloktí a extenzory nohy
 - **mírná forma:** s manifestací po 40. roce života, kde hlavním symptomem je předčasná katarakta a obvykle mírná myopatie
 - klinický obraz:
 - u klasické formy se začátkem v dospělosti dominují neuromuskulární příznaky: *myotonie*, *svalová slabost a atrofie*
 - myotonie vede k obtížím charakteru svalové ztuhlosti, která se opakovaním pohybu mírní. Lze ji demonstrovat při sevření ruky do pěsti
 - svalová slabost a atrofie jsou příznaky, které vedou k největšímu funkčnímu omezení. Nejvíce jsou vyjádřeny na kraniálním svalstvu: bývá ptóza, slabost mimického i žvýkacího svalstva (typicky je postižen m. temporalis) a svalstva měkkého patra, vedoucí k hyperrinofonii a případné aspiraci.
 - dalšími postiženými svaly jsou typicky m. sternocleidomastoideus, flexory ruky a prstů ruky a extenzory nohy
 - typická je fyziognomie obličeje s ptózou, frontální plešatostí, úzkým obličejem, atrofií m. temporalis a málo vyvinutou bradou

- katarakta (až u 90 % nemocných), encefalopatie (povahové změny, kognitivní deficit), kardiomyopatie, sterilita, diabetes mellitus, GIT obtíže
 - u MD2 dominuje klinicky slabost pletencového svalstva dolních končetin s různě vyjádřenou myotonií, nepřesně lokalizované bolesti, katarakta a encefalopatie
 - diagnóza je založena na:
 - klinické manifestaci svalových příznaků a mimosvalových příznaků
 - EMG detekci elektrofyziologických známek myotonie
 - přímé molekulární diagnostice (u MD1 a MD2)
 - terapie a prognóza: kauzální léčba není známa
 - s klasickou formou se začátkem v dospělosti umírají kolem 60. let věku (pneumonie a srdeční arytmie)
 - monitorace poruch srdečního rytmu, včasné zavedení pacemakeru, monitorace respiračních funkcí, kataraktu lze léčit výměnou čočky
 - **Facioskapulohumerální dystrofie (FSHMD)**
 - etiologie:
 - delece v tandemovém opakování telomerické oblasti 4q35 norma 10-100 tandemových opakování U FSHMD méně než 9, ale více než 0.
 - Čím větší je delece, tím těžší obraz choroby a časnější manifestace.
 - Mechanismus vzniku myopatie není znám. Tato oblast totiž neexprimuje žádné geny
 - autozomálně dominantní familiární výskyt, sporadické mutace
 - prevalence: 1-4/100 000
 - klinický obraz:
 - pozdním dětství nebo adolescenci
 - postup choroby je kraniokaudální: nejprve je postižena mimická muskulatura, sníženou mimikou, neschopností pískat, hůře dovírají oči pacienti spí s pootvřenými očima
 - potom pletenec ramenní (odstávající lopatky a potíže s elevací horních končetin), abdominální svalstvo, nakonec dolní končetiny
 - často asymetrické s převahou na motoricky dominantní končetině.
 - ušetřeny bulbární, extraokulární a respirační svaly, stejně jako m. deltoideus. Slabost peroneální svalové skupiny (skapulooperoneální forma) vede ke kohoutí chůzi
 - retinální vaskulopatie až u poloviny nemocných
 - hluchota
 - extramuskulární poruchy nejsou v přímé úměře k tíži myopatie
 - mentální retardace spolu s epilepsií jsou spojeny s širokými delecemi
 - kardiomyopatie se u FSHMD nevyskytuje
 - prognóza: -pomalá progresse, neomezuje délku života
- **získané myopatie**
- **Polymyozitida/dermatomyozitida (PM/DM)**
 - zánětlivá myopatie, autoimunitní etiopatogeneze, vzácné
 - incidence: 1:100.000/rok
 - PM postihuje častěji dospělé obvykle nad 18 let
 - DM se vyskytuje v každém věku včetně dětského (*juvenilní DM*)
 - etiologie:
 - PM je výsledkem přímé buněčné cytotoxicity zprostředkované senzitizedními CD8+ lymfocyty, které infiltrují svalová vlákna a indukují jejich nekrózu
 - DM je výsledkem humorálního procesu namířeného proti komponentám endotelií endomysialních kapilár a malých cév, jde tedy o humorálně podmíněnou mikroangiopatii

- klinický obraz:
 - je typický subakutní rozvoj převážně proximální symetrické končetinové svalové slabosti
 - oslabeny flexory hlavy a polykací svalstvo, mimická slabost je mírná či chybí, okohybné a mimické svaly jsou nepostiženy
 - svalové bolesti
 - svalové atrofie jsou vzácné, reflexy a citlivost jsou neporušeny
 - myokard je postižen až u 1/3 nemocných s PM; myokarditida a perikarditida se může komplikovat arytmií v důsledku převodní poruchy či srdečním selháním
 - klasickým kožním projevem DM je:
 - červenofialový heliotropní periorbitální exantém s edémem
 - typické jsou i načervenalé, vyvýšené, šupinaté léze na extenzorové ploše proximálních a distálních interfalangeálních kloubů (Gottronovo znamení)
 - červený plochý exantém bývá na krku a přední ploše hrudníku (V znamení), ramenech a horní části zad (šálový příznak – „shawl sign“), nad lokty, kolena a kotníky
- diagnóza:
 - klinická manifestace pletencové svalové slabosti
 - charakteristický histopatologický nález při svalové biopsii
 - u DM na charakteristické kožní změny
 - mezi pomocné nálezy patří zvýšení kreatinínázy v séru dosahující až 50ti násobku a EMG nález, který u většiny nemocných prokazuje nespecifické „myopatické“ změny
- léčba: kortikosteroidy, v kombinaci s imunosupresí (azathioprin, cyklosporin, methotrexat, cyklofosfamid), která snížila mortalitu na 10 % u PM a <3 % u DM.

MYOTONICKÉ SYNDROMY

- porucha iontových kanálů
- perzistující svalová kontrakce a zpomalení dekontrakce při volném pohybu (myotonická reakce) nebo při mechanickém podráždění (mechanická myotonie)
- zmírnění při opakovaných pohybech

MYOSITIDY

- zánětlivé myopatie, nejčastěji na autoimunitním podkladě
- subakutní vývoj, progredují, kolísání stavu
- bolest svalů v klidu i na pohmat, někdy s enantémem
- polymyositida (svalové vlákno), dermatomyositida (angiopatie)
- klinika: svalová slabost, myopatický syndrom, více na DK, bolestivé tuhé svaly, postupné atrofie, postupně dysfagie, slabost šijového svalstva, dechové obtíže, kožní enantém
- laboratoř: zvýšení hladiny svalových enzymů, myoglobinu; i myoglobinurie
- terapie: kortikoidy + cytostatika, případně plazmaferéza, IVIG

11. ROZTROUŠENÁ SKLERÓZA MOZKOMÍŠNÍ A DALŠÍ DEMYELINIZAČNÍ A AUTOIMUNITNÍ ONEMOCNĚNÍ CNS - KLINICKÉ PROJEVY, DG. A DIF. DG., LIKVOROVÉ A ZOBRAZOVACÍ NÁLEZY, TERAPIE, KOMPLIKACE

ROZTROUŠENÁ SKLERÓZA (RS)

- autoimunitní onemocnění postihující myelin a nervová vlákna CNS
- nejčastější neurologické onemocnění ve věkové skupině 20-40 let
 - častěji u žen (2:1)

- prevalence 150-200:100 000
- etiologie:
 - genetické vlivy - indoevropská rasa, polygenní onemocnění, HLA
 - vnější vlivy - EBV, vitamin D, kouření, kouření
 - multifaktoriální
- autoagresivní buňky, které se vymkly kontrole – hlavně T-lymfocyty proti antigenům centrálního myelinu (oligodendrocyty)
- přechází přes hematoencefalickou bariéru
- autoimunitní onemocnění CNS - autoimunitní zánět směřovaný na antigeny myelinu
 - zánětlivé ložisko - plaka - demyelinizace, neurodegenerace
 - blokáda vedení nervovým vláknem → vznik neurologických příznaků
- může dojít k:
 1. obnovení *pomalejšího* vedení nervovým vláknem rozmístěním sodíkových napěťových kanálů po celé délce vlákna (tedy nejen v Ranvierových zářezích)
 2. *remyelinizaci*, která však vždy znamená ve výsledku méně kvalitní myelin
 3. nejzávažnější důsledek demyelinizace je trvalé *poškození* nervového vlákna samotného
- základní formy podle průběhu:
- kterákoliv oblast CNS (i n. II.) → rozmanité příznaky
 - **relaps-remitentní forma** - počáteční fáze u většiny pacientů
 - relaps = ataka -nově vzniklý neurologický příznak, který trvá přes 24 hodin a není jen zhoršením při současné infekci s febriliemi
 - proložené remisí - kompletní nebo částečná s přetrvávajícím neurologickým deficitem
 - spouštěč ataky: aktivace imunitního systému - infekce, hormonální změny v poporodním období (prozánětlivý efekt prolaktinu), očkování, psychické vypětí
 - cca u 3% pacientů rychle progreduje mezi relapsy - agresivní (maligní) průběh
 - klinicky izolovaný syndrom (CIS) první ataka podezřelá z dalšího rozvoje RS dle klinických příznaků, MRI, mozkomíšního moku (dg se stanovuje později)
 - **sekundárně progresivní forma** - 5-15 let po začátku onemocnění, mizí ataky, postupně narůstá neurologické postižení; mizí zánět, převládá neurodegenerace
 - **primárně progresivní forma** - u 5-15% pacientů, nikdy není ataka, postupně narůstá neurologické postižení, spíše muži
 - typický nález: paraparéza DK
 - málo účinné terapeutické postupy
 - průběh individuální
- klinický obraz: může postihnout kteroukoliv strukturu CNS včetně n. opticus
 - **optická neuritida** - intraokulární nebo retrobulbární zánět - náhle vzniklá porucha vizu (zamlžená vidění, negativní centrální skotom, úplná slepota, porucha barvocitu), bolest za okem (edém)
 - na očním pozadí není patologický nález (nevidí nic pacoš ani lékař)
 - častý první příznak
 - často spontánní úprava
 - může být atrofie papily (nabledlá), autonomní uveitidy
 - reziduum - Uhthoffův fenomén - přechodné zhoršení vizu při námaze, horečce.
 - Perimetr, zrakové evokované potenciály, optická neuritida by měla vést k vyšetření neurologem
 - uveitis - cca 15% pacientů s uveitidou má RS
 - **poruchy hlavových nervů** – jádra nebo centrálním myelin při výstupu nervu z kmene (např periferní léze n. VII.
 - **porucha okohybných nervů** - demyelinizace v oblasti kmene - jádra nebo spoje (FLM), případně postižení mozečku
 - n. oculomotorius, n. trochlearis, n. abducens
 - nejčastěji internukleární oftalmoplegie (léze FML fasciculus longitudinalis medialis)

- diplopie, nystagmus, internukleární oftalmoplegie, paréza okoohybných nervů (n. abducens), opsoklonus
 - neuralgie trigeminu, paréza n. VII (centrální i periferní) postižení sluchu, postranní smýšený systém
 - **poruchy citlivosti** - hypestezie až anestezie, narušené vnímání tepla a chladu, parestezie (brnění končetin - často spontánně mizí, pacient nevyhledá pomoc), dysestezie, postižení hlubokého cití, ataxie
 - postižení n. V - změna citlivosti obličeje, neuralgie trigeminu
 - distribuce často neodpovídá známým dermatomům (brnění delší než 24 hodin nebagatelizovat)
 - míšní plaky - porucha cití odpovídající postiženému segmentu
 - **příznak elektrického výboje (décharge, Lhermitteův příznak)** - míšní plaka při předklonu způsobí pocit elektrického výboje
 - **poruchy hybnosti** - postižení centrálního motoneuronu - svalová slabost, hyperreflexie, pyramidové jevy iritační, zvýšení svalového tonu typu spasticky (odpovídají centrálnímu postižení pyramidové dráhy)
 - mono, hemi, para i kvadruparéza
 - na začátku tuhost nebo pocit těžkých končetin
 - **mozeček** - neo i paleocerebellární syndrom s intencním tremorem a ataxií, skandovaná řeč
 - **vertigo a poruchy rovnováhy** - postižení centrálních vestibulárních jader, mozečku a jeho spojů nebo zadních provazců, často kombinace
 - **dysartrie, dysfagie** - pseudobulbární syndrom
 - **poruchy sfinkterů** - cca u 80% pacientů, hyper/hypoaktivita detrusoru, narušení funkce uretrálního sfinkteru, desynchronizace činnosti obou svalů
 - imperativní močení (musí akutně, jinak únik), inkontinence, retence, kombinace
 - často uroinfekce - riziko zhoršení stavu
 - poruchy vyprazdňování stolice (urgence, inkontinence, obstipace)
 - porucha cití - bez dysurických obtíží
 - kdekoliv v průběhu dráhy
 - **sexuální dysfunkce (ejakulace, erekce)**
 - **poruchy nálady** - deprese (kombinace zánět + diagnóza + léčba, hlavně kortikoidy)
 - **kognitivní poruchy** - velmi nevýrazné, mírné zhoršení krátkodobé paměti a prostorové orientace
 - únava
- zhodnocení postižení - EDSS (Krutzkého škála, Expanded Disability Status Scale)
- hodnocení jednotlivých systémů a dosah chůze
 - 0 - norma, 10 - smrt v důsledku RS
- vyšetření:
- anamnéza definice obtíží jako ataky, vyvolávající příčina (infekt, porod, skutečný počátek
 - neurologické **vyšetření** mimo ataku může být zcela v normě ! popř. jen drobné odchylky (břišní areflexie, zvýšení šlacho-okosticových reflexů
 - Charakteristické nálezy
 - MRI - základní vyšetření, odhalí i klinicky nemá ložiska, zvýšený signál v bílé hmotě (supratentoriálně, kolmo k postranním komorám)
 - Sekvence
 - FLAIR - fluid attenuated inversion recovery -potlačuje signál likvoru a lépe zobrazuje ložiska
 - T2-vážený obraz - lepší pro zobrazení ložisek infratentoriálně
 - T1-vážený obraz - zde zobrazená ložiska, tzv. *černé díry*, jsou ukazatelem již ztracené nervové tkáně
 - v T2 a FLAIR hypersignální ložiska, v T1 hyposignální = černé díry

- gadolinium - vychytáváno v aktivním zánětlivém ložisku, při ústupu zánětu se sytí jenom okraje ložiska
- atrofie CNS, i kdekoliv v míše, nespecifický nález musí být klinika
- CT nestačí!
- likvor - atraumatická punkce mezi trny obratlů L3/L4, L4/L5 nebo L5/S1 (mícha končí u obratle L2, její poškození tedy v nižších etážích nehrozí)
 - zvýšené lymfocyty
 - Ab - oligoklonální pásy (izoelektrická fokusace)² a více, pásy nejsou přítomny v séru (průkaz intrathekální tvorby)
 - akutní stav - mononukleární pleiocytóza, zvýšená hladina proteinů
 - zvýšená produkce intrathekálních Ig
- další - EP – pomocné, prodloužená latence vln (demyelinizace) a snížená amplituda(ztráta vláken), oční vyšetření
- diagnóza: McDonaldova kritéria (roztroušenost v prostoru a čase) ->pozitivita MRI, nález oligoklonálních pásů, průkaz diseminace v čase
 - mám podezření na RS přijde pacoš s optickou neuritidou, má mnohčetná ložiska na MRI i pozitivní nález v mozkomíšním moku, tak i přes to mám pouze klinicky izolovaný syndrom, s další atakou a přibýváním ložisek mohu udělat dg (CT není dostatečné)
- diferenciální dg.:
 - nádory mozku i míchy
 - cévní malformace
 - výhřezy disků s útlakem nervových struktur
 - akutní diseminovaná encefalomyelitida (ADEM):
 - neuromyelitis optica (Devicova choroba):
 - jiné autoimunity postihující CNS:
 1. systémový lupus erythematodes
 2. antifosfolipidový syndrom
 3. vaskulitida CNS
 - Lymeská borrelióza
- **terapie:**
 - tlumení autoagresivního zánětu, neurodegeneraci nepotlačím
 - akutní ataka: kortikoid ve vysokých dávkách(3-5 gramů methylprednisolonu v 3-5 dnech) + současné podání protiulcerózních léků (omeprazol, atd.) a suplementaci draslíku (bezpečné podávání kortikoidů) popřípadě 1xi.v. cyklofosfamid
 - relaps-remitentní RS: zlepšují prognózu
 - první volba:interferon beta a glatiramer acetát
 - druhá volba: natalizumab, intravenózní imunoglobuliny a klasická imunosupresiva popřípadě autologní transplantace kmenových buněk.
 - Sekundárně- progresivní RS: orální imunosupresiva, cytostatické režimy, intravenózní imunoglobuliny, pulzy kortikoidů (pokračuje-li progresse po půl roce vysadíme)
 - Primárně progresivní RS: stejně jako sekundární
 - kortikoidy - imunosuprese, základní postup při terapii atak
 - solumedrol, dávka 3-5 g během několika dní
 - u těžkých atak intrathekálně
 - vysazovat postupně!
 - kombinace s cytostatiky - cyklofosfamid, intrathekálně cytosinarabinosid
 - účinné, bezpečné; pozor na NÚ
 - imunosupresiva - azathioprin, MTX, cyklofosfamid, mykofenolát mofetil
 - kontrola krevního obrazu a jaterních testů
 - cytostatika - i.v. cyklofosfamid nebo mitoxantron - těžké ataky
 - cyklofosfamid toxický stran močového měchýře, značně emetogenní

- mitoxantron kardiotoxický
- antigen-nespecifická modulace imunitního systému
 - IFN β - dlouhodobá imunomodulace u RR formy; snížení počtu relapsů, snížení aktivity choroby; jeden z léků první volby; NÚ - flu-like sy., jaterní testy, změny v místě vpichu
 - IVIG - léky první volby, riziko alergické reakce; vhodné po porodu, u recidivujících infekcí, při NÚ na ostatní DMD
 - imunoablace, podpora autologních hemopoetických bb
- antigen-specifická imunomodulace
 - glatirameracetát - polypeptid podobný antigenům myelinu, rozvíjí příznivější Th2 odpověď - není autoagresivní
- MABs
 - natalizumab - proti a4b1 integrinu - blokáda adheze aktivovaných lymfocytů
 - velmi dobré výsledky
 - riziko oportunní infekce - JC virus - progresivní multifokální encefalopatie - poruchy zraku, hemiparéza, epileptické záchvaty; není kurabilní, vždy s následky, potenciálně letální
 - dlouhodobě jako monoterapie
 - symptomatická léčba - spasticita, třes, sfinkterové poruchy, bolest
 - myorelaxans - baclofen, tetrazepam, tizanidin, thiokolchikosid
 - sfinktery - anticholinergika, spasmolytika, α₁-sympatolytika, případně epicystostomie
 - léčit uroinfekce - i hraniční močový nález!
- rizika: Těhotenství a kojení, genetika, infekce, očkování (mohou jen tetanus), nízká hladina vit.D
- HAK: pomáhá plánovat těhotenství a udržovat hladiny hormonů

AKUTNÍ DISEMINOVANÁ ENCEFALOMYELITIDA (ADEM)

- vzácná, častěji u dětí
- akutní průběh, multifokální, polysymptomatický začátek
- projevy encefalopatie
- MRI - atypická ložiska - hluboká šedá hmota, kortex
- likvor - pleiocytóza bez OCB
- rekurentní formy - relapsy po 3 a více měsících

NEUROMYELITIS OPTICA (M. DEVIC)

- diagnostická kritéria:
 - **major:** neuritida zrakového nervu, akutní myelitida
 - **minor:** MR léze v míše přesahující aspoň 3 segmenty, MR mozku nespĺňuje kritéria pro RS, v krvi pozitivita protilátek IgG proti akvaporinu 4

12. NEURODEGENERATIVNÍ ONEMOCNĚNÍ - ANATOMICKÁ KLASIFIKACE (KORTIKÁLNÍ, SUBKORTIKÁLNÍ, MÍŠNÍ, MOZEČKOVÁ), GENETIKA, PATOLOGIE, KLINICKÉ PROJEVY

- **neurodegenerativní onemocnění** = progredující zánik neuronů různých oblastí nervového systému
- ztráta neuronů = úbytek šedé hmoty; následně odpovídající zánik bílé hmoty
- nelze prokázat zánětlivý nebo vaskulární původ změn
- často dědičný podklad
- hlavní znak: tvorba patologických proteinových agregátů odolných k normální degradaci - tvorba inkluzí, použitelné pro patologickou diagnostiku
- dělení podle postižené oblasti - korové podkorové, mozečkové spinální
- neurometabolická- je identifikován metabolický podklad, genová lokalizace

- neurodegenerativní -vzniká na genetickém podkladu, ale nejsou dokonalé biochemické a enzymové znalosti

KORTIKÁLNÍ DEGENERACE

- **klinika:** poruchy paměti, afázie, apraxie, agnózie, poruchy orientace v čase a prostoru
 - paměť - dominuje porucha všípivosti
- Alzheimer, frontotemporální demence, Lewy body

SUBKORTIKÁLNÍ DEMENCE

- **klinika:** porucha exekutivních funkcí - narušení motivace, rozhodování, seřazení podúkolů, provedení činnosti, bradypsychismus, deprese, poruchy výbavnosti
 - extrapyramidové příznaky

CEREBELÁRNÍ ATAXIE

- pomalu progredující choroby s prokazatelnou mozečkovou atrofií
- většinou AD
- spinocerebelární ataxie, epizodické ataxie
- **spinocerebelární ataxie**
 - začátek v dospělosti
 - **klinika:** ataktická chůze, vyhasínání reflexů, parézy DK, neocerebellární příznaky, dysartrie, pallestézie
 - nystagmus + zevní oftalmoplegie
 - někdy demence a extrapyramidová symptomatologie
 - spastická paraparéza DK vede k nemožnosti chůze
- **Friedreichova ataxie**
 - spinocerebellární degenerace
 - AR, genový produkt: frataxin
 - postižení zadních a postranních provazců míšních (spinocerebellární a kortikospinální) + senzitivních vláken periferních nervů - axonální degenerace, demyelinizace
 - začátek před 20. rokem
 - **klinika:** ataxie stoje a chůze, areflexie L2/S2, porucha hlubokého cití, nystagmus, kyfoskolióza, spastické jevy DK (pes excavatus), neocerebellární příznaky s intenzivním třesem
 - deformita nohy - zvýšená klenba, kladívkové prsty
 - kardiomyopatie, porucha tolerance glc nebo plně vyjádřený DM
 - pouze symptomatická léčba
 - terapie: prostigmin, lecithin, vitamíny, ketogenní dieta, rehabilitace
 - dif. dg.: polyneuropatie, jiné dědičné choroby

MÍŠNÍ DEGENERACE

- ALS, spinální muskulární atrofie
- **degenerativní onemocnění s postižením motorického neuronu**
 - **onemocnění postihující centrální motoneuron**
 - degenerativní změny kortikospinálních a kortikobulbárních drah
 - měnlivé postižení pyramidových buněk motorického kortexu
 - představitel: hereditární spastická paraplegie (m. Strümpell-Lorraine)
 - možnost AD (pozdější začátek, pomalejší průběh), AR i GR přenosu
 - spastická paraparéza
 - prvním příznakem může být vyhasnutí kožních břišních reflexů
 - MR: atrofie postranních míšních provazců
 - léčba: myorelaxancia, rehabilitace
 - **degenerace předních rohů míšních**
 - postupný zánik motorických buněk předních rohů míšních, i mozkového kmene
 - spinální svalové atrofie

- vznik periferního motorického postižení s převahou proximální léze
- areflexie, svalové hypotrofie, hypotonie, fascikulace, fibrilace
- u chronického postižení denervační projevy
- typ I – akutní infantilní – AR
- typ II – pozdně infantilní – AR
- typ III – juvenilní – AR i AD
- typ IV – adultní – AR i AD
- akutní infantilní forma (m. Wednig-Hoffmann) – periferní hypotonický sy, minimální spontánní hybnost, postiženo svalstvo bránice, bulbární funkce (poruchy sání, polykání, tichý pláč, respirační obtíže), exitus do 1. roku
- *pozdně infantilní forma* – v kojeneckém nebo batolecím věku, nejprve postiženo kořenové svalstvo DKK, porucha chůze, růstová retardace dolní poloviny těla, deformity hrudníku, skolióza, kontraktury končetin
- *juvenilní forma (m. Kugelberg-Welander)* – v předškolním věku, slabost proximálního svalstva DKK, pomalá progresse, chůze možná až od dospělosti
- *adultní forma (m. Aran-Duchenne)* – po 30. roce, distální převaha postižení (drobné svaly ruky), později se šíří na DKK
- **současné postižení centrálního a periferního motoneuronu**
- **degenerativní postižení periferních nervů**
 - hereditární neuropatie
 - degenerativní proces postihuje buď myelinovou pochvu nebo axon
 - **hereditární motoricko-senzorické neuropatie**
 - m. Charcot-Marie-Tooth
 - neurogenní sy s převahou postižení peroneálního svalstva, poruchy čítí s akrálním maximem a s palhypestezií, skolióza, pedes excavati
 - *hypertrofická (demyelinizační) forma* – v dětství, porucha chůze, neobratnost, svalové hypotrofie bérců, peroneální typ chůze, lehké paretické projevy i na HKK, EMG: zpomalená rychlost vedení
 - *neuronální forma* – v dospělosti, porucha chůze, chabá paraparéza, atrofie akrálního a bércevého svalstva, HKK nebývají postiženy, jen vzácně deformity nohy a páteře, EMG: normální
 - **hereditární senzorické a autonomní neuropatie**
 - izolované postižení senzorických a autonomních nervových vláken
 - porucha citlivosti akrálně na DKK
 - porucha trofiky kůže, mnohočetné ulcerace
 - kostní defekty (nejčastěji na distálních člácích nohy)
 - defekty – zdroj sekundární infekce (často i osteomyelitidy)
 - někdy i lehký motorický deficit (peroneální paraparéza)
 - porucha autonomních funkcí: mikční poruchy, snížená potence
 - **vzácnější formy dědičných neuropatií**
 - hereditární neuropatie s tendencí k tlakovým parézám (tomakulózní neuropatie) – AD – zvýšená citlivost periferních nervů na mechanický tlak (vyvolá přechodné paretické projevy)
 - zvláštní skupina dědičných neuropatií je spojena se **specifickým metabolickým deficitem** (Fabryho choroba, některé leukodystrofie)

NEOCEREBELÁRNÍ PŘÍZNAKY

- postižení hemisfér mozečku
- porucha koordinace končetin
- homolaterálně k místu léze- ataxie, dysmerie, dysdiadochokineza, intenční třes, hypotonie, kyvadlová ráz reflexů

13. PARKINSONOVA NEMOC A DALŠÍ ONEMOCNĚNÍ S PROJEVY PARKINSONSKÉHO SYNDROMU - KLINICKÉ PROJEVY, DG. A DIF. DG., FARMAKOL. TESTY A ZOBRAZOVACÍ NÁLEZY, TERAPIE, KOMPLIKACE

- funkce BG: držení těla, řízení svalového tonu, koordinace volních a automatických svalových pohybů, afektivita, kognitivní funkce, psychická integrace
 - spuštění a načasování žádoucích motorických programů
 - potlačení nežádoucích motorických programů
- dysfunkce BG - movement disorders, extrapyramidová onemocnění

HYPOKINETICKO-RIGIDNÍ = PARKINSONSKÝ SYNDROM

- základní čtyři skupiny příznaků:
 - 1. hypokineze
 - 2. rigidita
 - 3. Tremor (v klidu)
 - 4. posturální abnormality (poruchami držení těla, stability stoje a chůze)
 - obvykle i další axiální příznaky - hypomimie, anteflexe trupu, dysartrie, freezingy a hesitace při chůzi
- pro diagnózu PS je nutná přítomnost aspoň 2 nebo 3 příznaků
- patogeneze: důsledek postižení nigro-striatálního dopaminergního systému, léze jader BG či jejich spojů
 - *presynaptické* - destrukce neuronů substantia nigra - porucha tvorby dopaminu
 - dobře reaguje na dopaminergní terapii
 - Parkinsonova nemoc
 - *postsynaptické* - destrukce neuronů ve striatu - dysfunkce dopaminového receptoru
 - nedostatečná odpověď na dopaminergní léčbu
 - většina ostatních parkinsonských syndromů
- onemocnění projevující se PS:
 - Parkinsonova choroba - 80%
 - jiné degenerativní choroby (Parkinson plus) - progresivní supranukleární obrna, multisystémová atrofie, Alzheimerova nemoc, Huntingtonova choroba, polékovky, Wilsonova choroba, Fahrůva nemoc (kalcifikace v BG - radiologická dg)
 - sekundární - otravy (Mn, CO), normotenzní hydrocefalus, strukturální léze BG (tumor, zánět, trauma, ischemie)

PARKINSONOVA NEMOC

- definice:
 - chronické, progresivní, degenerativní, většinou sporadické onemocnění vznikající na podkladě zániku dopaminergních neuronů pars compacta substantiae nigrae, ale i zániku neuronů dalších jader mozkového kmene, podkoří a kůry
 - typickým histopatologickým nálezem v postižených částech mozku tzv. Lewyho tělíška tvořená depozity *alfa-synukleinu* (PN se proto řadí mezi synukleinopatie).
 - pomalá, plynulá progresse parkinsonského syndromu a řady dalších motorických i nemotorických projevů v časové souslednosti
 - PS většinou s asymetrickou manifestací s dobrou odpovídatostí na dopaminergní terapii
- formy:
 - tremor-dominantní
 - akineze/rigidita dominantní forma
 - PIGD dominantní forma - posturální instabilita a porucha chůze
- prevalence 1-2:1000, v kategorii nad 65 let 1-2:100
 - zkrácení života cca o 10 let při formě s časným začátkem, o 3-5 let při pozdním začátkem
 - norma okolo 60 let, pod 40 let časný tzv. young-onset Parkinsonova nemoc, nad 75 let pozdní
- etiologie - genetické vlivy, otravy, věk, pesticidy, NSAID

- pomáhá káva, kouření, NSAID
- patogeneze:
 - neurodegenerace - postupný úbytek neuronů substantia nigra
 - v neuronech přítomna Lewyho tělíska
- klinika:
 - typické pomalu progredující motorické poruchy
 - první příznaky: bolesti ramene a paže, ztuhlost a neobratnost prstů HK, šourání nohou, třes končetin, hlavy a brady, celkové zpomalení, oploštění emocí
 - zmenšení písma, ztráta souhybu končetin
 - non-motorické příznaky:
 - poruchy spánku - RLS, RBD, fragmentace spánku, zvýšená denní spavost, imperativní ataky
 - postižení kognitivních funkcí (pozornosti, exekutivních funkcí, tj. organizace plánovitých činností)
 - senzorické - parastézie končetin, bolest, hyposmie, poruchy zraku
 - neuropsychiatrické - deprese, apatie, demence, psychóza
 - autonomní - zácpa, ortostatická hypotenze, sexuální poruchy, pocení
 - motorické příznaky
 - rigidita a hypokineze horní končetiny (HK) a s tím spojené zmenšení písma či ztráta souhybu HK při chůzi
 - častým počátečním příznakem bývá bolest ramene, zápěstí apod. způsobená rigiditou a hypokinezí
 - třes na akru ruky nebo nohy v klidové poloze je pro PN velmi typický, ale nemusí být přítomen u všech pacientů
 - poruchy stoje - ohnuté držení trupu a končetin ve stoji, zhoršení stability (ale pády se objevují až v pozdních stádiích PN)
 - poruchy chůze - zkrácení kroku, šourání, cupitání, zakopávání dolní končetiny (DK), případně zarázy („zamrznutí“) při chůzi
 - ztráta výrazu v obličeji (hypomimie)
 - poruchy řeči - ztišení hlasu (hypofonie) a dysartrie
 - v pozdních stádiích onemocnění:
 - progresse kognitivní dysfunkce až do stupně demence
 - projevy ortostatické hypotenze (závratě, mžitky před očima po postavení)
 - poruchy polykání
- diagnóza:
 - přítomnost PS (hypokineze+ jeden další příznak- rigidita, tremor, posturální instabilita, typický jednostranný začátek příznaků či výrazná stranová asymetrie)
 - přítomnost podpůrných znaků
 - nepřítomnost vylučujících znaků (red flags) (ptáme se na předchozí užívání neuroleptik, či dalších látek blokujících dopaminergní receptory, mladší 45 let vyloučit Wilsonovu nemoc)
 - dobrá odpověď na dopaminergní stimulaci (levodopa test – jednorázová vyšší dávka levodopy)
 - stačí klinická diagnóza, při pozitivitě všech podmínek není nutné SPECT ani MRI

Klinická diagnostická kritéria PN – modifikováno dle UK Parkinson's Disease Society Brain Bank		
<p>Krok 1: Diagnóza parkinsonského syndromu</p> <p>A. bradykineze</p> <p>B. a nejméně jeden příznak z následujících:</p> <ul style="list-style-type: none"> • svalová rigidita • klidový třes 4-6 Hz • posturální instabilita nezpůsobená primární dysfunkcí zrakovou, vestibulární, mozečkovou nebo proprioceptivní 	<p>Krok 2: Zpochybňující kritéria PN</p> <ul style="list-style-type: none"> • opakované ikty v OA a stupňovitý vznik • opakované úrazy hlavy • prodělaná encefalitida • léčba neuroleptiky v anamnéze • prokázaná intoxikace (MPTP, organofosfáty, Mn) • supranukleární pohledová obrna • mozečkové příznaky • časně těžké vegetativní příznaky • časná těžká demence • Babinského příznak • tumor mozku nebo hydrocefalus na CT • absence odpovědi na vysoké dávky L-DOPA (je-li vyloučena malabsorpce) 	<p>Krok 3: Podpůrná prospektivní kritéria PN</p> <ul style="list-style-type: none"> • jednostranný začátek • přítomnost klidového třesu • progresivní průběh • přetrvávající asymetrie s těžším postižením na straně začátku • výtečná odpověď na L-DOPA

- terapie:
 - neléčíme, nezpomalujeme progresi, tlumíme příznaky- zlepšení kvality života
 - Levodopa (prekurzor dopaminu),
 - hlavní symptomatický lék,
 - dopamin neprojde HE bariérou,
 - Vždy v kombinaci s inhibitory periferní DOPA- dekarboxylázy – benserazidin, karbidopa- zamezení tvorby dopaminu na periférii(kolísání KT,arytmie, nausea, vomitus)
 - L-DOPA a dopaminergní agonisté (ropirinol, pramipexol)
 - už od časných stadií,
 - začínám agonisty, zejména u mladších pacientů
 - účinek přímo na receptory pro dopamin ve striatu
 - účinek slabší a hůře snášen
 - optimalizace terapie L-DOPA - inhibitory COMT (tolcapon, entacapon) a MAO-B (selegilin)
 - doplňková non-dopaminergní terapie - amantadin, anticholinergika
 - terapie non-motorických komplikací - antidepressiva, kognitiva, antipsychotika, prokinetika
 - rehabilitace, logopedie
 - neurochirurgická léčba - hluboká mozková stimulace
 - absolutní kontraindikace typických antipsychotik, glaukom s uzavřeným úhlem, cave při těžké srdeční arytmii
 - zabránění NÚ – zahajujeme nízkými dávkami, postupně zvyšujeme
- pozdní hybné komplikace:
 - změna odpovědi léčby
 - častěji u formy s časným nástupem
 - rozvoj po 2-5 letech u 50% pacientů
 - **fluktuace**
 - wearing-off - zkracování doby účinku medikace
 - on-off fluktuace - náhlé změny hybného stavu do těžké akineze
 - **dyskineze** - mimovolní pohyby, choreatické
 - vyrovnání dopaminergní stimulace, amantadin, duodopa
 - **další komplikace** : poruchy chůze, pády, dysartrie, progresse non-motorických příznaků
 - řešení komplikací:obtížné, kombinace farmakoterapie s rehabilitační a logopedickou péčí. Někdy stereotaktická neurochirurgická léčba – zavedení chronické hluboké mozkové stimulace.
 - akutní stavy:
 - náhlé zhoršení stavu hybnosti může vzniknout vynecháním dopaminergní medikace,(nemožnosti p.o. příjmu, či podání KI léků) , když nejde p.o. tak nasogastrickou sondou či i.v.antiparkinsonika (amantadin)
 - operace bývají rizikové
 - co nejméně levododu vysazovat
 - velkým rizikem je vysazení antiparkinsonské terapie v kombinaci s podáním neuroleptika či v kombinaci s infektem a dehydratací
 - akinetická krize - život ohrožující stav podobný neuroleptickému malignímu syndromu, charakterizovaný těžkou rigiditou, poruchou vědomí, hypertermií a myolýzou s elevací svalových enzymů a myoglobinurií. Řešením je rychlé nasazení antiparkinsonské léčby a dehydratace
 - psychotický stav, delirium: predispozicí je kognitivní porucha, vyšší věk, vysoké dávky a kombinace několika antiparkinsonik
 - spouštěčem - dehydratace či infek
 - varovnou známkou bývá změna snové produkce (živé barevné sny se zmateností po probuzení), někdy předchází vizuální pseudohalucinace či pocit cizí osoby za zády nebo v periférii zorného pole

- TH: úprava vnitřního prostředí, redukce dávky antiparkinsonik, při deliriu se podává tiapridal i.v. nebo i.m.; pokud přetrvávají psychotické příznaky (halucinace, bludy), je nutno nasadit nízkou dávkou atypického antipsychotika (quetiapin, clozapin).

DIFERENCIÁLNÍ DG PS

– **Parkinsonova nemoc**

- jednostranný začátek, přetrvávající asymetrie, horší na straně počátku
- klidový třes 4 - 6 Hz
- pomalá plynulá progresse
- 70-100% odpovídavost na levodopu, trvá nad 5 let
- dyskineze vyvolané levodopou
- trvání nemoci cca 10 let

– **jiný PS (sekundární)**

- skokovitá progresse
- opakované úrazy hlavy, prodělaná encefalitida, neuroleptika v anamnéze
- symetrické nebo dlouhodobě striktně jednostranné postižení
- supranukleární okohybná porucha
- časně postižení autonomního systému
- časně přítomnost demence nebo pádů
- neúčinkuje levodopa

– **normotenzní hydrocefalus**

- trias: porucha rovnováhy a chůze, inkontinence, demence
- zobrazení: komunikující hydrocefalus
- ustupuje po drenážním výkonu - jednorázový odběr, drenáž, dlouhodobě ventrikuloperitoneální shunt

– Westphalova varianta Huntingtonovy choroby

PROGRESIVNÍ SUPRANUKLEÁRNÍ OBRNA (paralýza, PSP, Steele-Richardson-Olszewski)

- Sporadické, ze skupiny tautopatií, typicky 50-70 let
- Symetrický PS, obvykle bez třesu
- porucha okulomotoriky (supranukleární paréza vertikálního pohledu – víc dolů, hypometrické sakády, snížené mrkání či apraxie otevírání očí- výsledkem je vyřeštěný výraz obličeje, posturální instabilita s pády, těžká dysartrie, dysfonie, kognitivní deficit s progresí do demence frontálního typu, bradypsychismus, akcentovaná rigidita v oblasti axiálního a šíjového svalstva – stáčí trup a krk do hyperextenze
- MRI - atrofie mezencefala
- dvě formy, příznivější má částečně zachovalou reakci na dopaminergní léčbu
- není terapie

MULTISYSTÉMOVÁ ATROFIE

- sporadické- synukleinopatie, nejčastěji kolem 55 let
- degenerace striata, kmene, mozečku a autonomních ganglií
- subtyp parkinsonský a cerebellární, vždy s autonomní poruchou (může částečně odpovídat na léčbu dopaminem)
- orofaciální a cervikální dystonie, dysfagie, dysartrie, dysfonie a inspirační stridor (občas typické vzdychavé nádechy)
- RBD, OSA, ortostatická hypotenze
- časná těžká autonomní dysfunkce (ortostatická hypotenze, sexuální dysfunkce, inkontinence moči a stolice)
- mozečková ataxie
- rychlá progresse, časná invalidizace

KORTIKOBAZÁLNÍ DEGENERACE (CBGD)

- Sporadické, vzácné onemocnění (tauopatie) s počátkem obvykle po 70. roce věku.
- Typickými klinickými známkami jsou:
 - asymetrický parkinsonský syndrom
 - další subkortikální příznaky - dystonie, myoklonus
 - aspoň 1 izolovaný kortikální příznak - apraxie, porucha diskriminačního čítí, neglect sy, dysfázie, alien-limb sy
 - globální kognitivní deficit charakteru demence v pozdních stádiích
- V diagnostice pomůže MRI mozku, kde bývá nález asymetrické kortikální atrofie v souladu s klinickým postižením.
 - Perfuzní HMPAO-SPECT zobrazí asymetrický hypometabolismus ve fronto-parietálním kortexu.

DEMENCE S LEWYHO TĚLÍSKY (DLB)

- Sporadické onemocnění (synukleinopatie), po Alzheimerově nemoci druhá nejčastější degenerativní příčina demence, s nejčastějším věkem začátku kolem 70. roku věku a s průměrným přežitím 5 let.
- Hlavní projevy:
 - parkinsonský syndrom, který bývá předcházen nebo již během prvního roku doprovázen demencí a následujícími příznaky:
 - výrazné fluktuace kognitivní poruchy během dne, kdy se střídají stavy těžké exekutivní dysfunkce, poruchy bdělosti a pozornosti s téměř normální výkonností
 - komplexní vizuální halucinace
 - systematizované bludy
- Typická je hypersenzitivita k neuroleptikům, která jsou absolutně kontraindikovaná (vyvolávají prudké zhoršení parkinsonského syndromu).
- Psychotická symptomatika i kognitivní deficit dobře reagují na inhibitory acetylcholin-esterázy (donepezil, rivastigmin)

WILSONOVA NEMOC

- AR mutace ATP7B - defekt inkorporace mědi do ceruloplasminu
- počátek onemocnění 15-45 let, průměrně kolem 25 let
- cca u 75% pacientů neuropsychické projevy, zbylých 25% má hepatální formu
- klinika:
 - extrapyramidové poruchy - nejčastěji tremor, parkinsonský syndrom, dystonie
 - dysartrie, mozečková ataxie a posturální poruchy
 - otupělý výraz obličeje s fixovaným úsměvem
 - úzkost, deprese, kognitivní poruchy, psychotické projevy
 - játra - fibróza, cirhóza
- diagnóza:
 - biopsie jater - stanovení Cu v sušině
 - sérum - snížená hladina ceruloplasminu, zvýšení volné mědi
 - moč - zvýšené vylučování mědi/24 hodin (nejspolehlivější)
 - rohovka - Kaiser-Fleischerův prsteneček
 - mozek - nález na BG, kmeni, thalamu
- terapie: penicillamin(chelatační látka), dieta, zinek(udržovací terapie), Tx jater
- vyloučení Wilsonovy choroby je nutné u jakéhokoli pacienta mladšího 45 let s jakýmkoliv mozečkovým nebo expy sy.

POLÉKOVÝ PARKINSONSKÝ SYNDROM

- antipsychotika - haloperidol, plegomazin, chlorpromazin
 - ve vyšších dávkách i atypická antipsychotika
- prokinetika a antiemetika - metoklopramid, thyetylperazin
- blokátory Ca kanálů - cinnarizin, flunarizin

- antihypertenziva - methyldopa, reserpin
- vznik nejdřív 2 týdny po nasazení rizikového léku; 90% do 3 měsíců
- individuální citlivost - horší u žen, starších pacientů, vaskulární encefalopatie
- odeznívá 1-3 měsíce po vysazení
- možnost demaskování latentní PN

TOXICKÝ PARKINSONSKÝ SYNDROM

- Akutní intoxikace bývají spojeny s poruchami vědomí
- následkem akutních i chronických intoxikací bývají kognitivní poruchy a změny signálu BG na MRI.
- MPTP (1-methyl-4-phenyl-tetrahydropyridin), který vzniká při výrobě syntetických opiátů a otrava připadá v úvahu u toxikomanů
- manganem, klasicky u svářečů a při výrobě baterií, ve Východní Evropě u toxikomanů užívajících psychostimulační deriváty připravované s použitím KMnO₄ z přípravků obsahujících pseudoefedrin
- oxidem uhelnatým, která může vést k rozvoji PS s odstupem 1-6 měsíců

VASKULÁRNÍ PARKINSONSKÝ SYNDROM

- jednostranný v důsledku iktu v oblasti bazálních ganglií či thalamu
- do 1 roku po ischemické příhodě, většinou po fázi hemiparézy či dyskinetického syndromu.
- multiinfarktové postižení CNS
- typické je:
 - iktovitě zhoršování obtíží
 - výraznější symetrické postižení dolních končetin s frontální apraxií chůze a relativně zachovalou hybností na horních končetinách – tzv. parkinsonismus dolní poloviny těla
 - pyramidové jevy iritační
 - axiální deliberační jevy (labiální jevy, sací reflex)
 - emoční inkontinence (tzv. spastický pláč či smích)
 - pseudobulbární syndrom
 - kognitivní deficit

PARKINSONSKÝ SYNDROM U NORMOTENZNÍHO HYDROCEFALU

- Normotenzní hydrocefalus vzniká na podkladě **nedostatečné drenáže likvoru**
- Rizikovými faktory jsou hypertenze, prodělaná meningitida či subarachnoidální krvácení v minulosti
Klinický obraz je charakterizován 3 hlavními příznaky (tzv. Hakimova trias):
 - porucha chůze
 - kognitivní deficit
 - inkontinence moči
- Prvním příznakem bývá frontální apraxie chůze
- klinický obraz je velice podobný parkinsonismu dolní poloviny těla při multiinfarktovém postižení mozku
- léčitelný - jeho příznaky jsou do určité míry reverzibilní zkratovou operací, velmi důležité jeho rozpoznání.
- Diagnostika: CT/MRI mozku zobrazí izolované rozšíření komorového systému při zúžených subarachnoidálních prostorech na konvexitách
 - Z funkčních testů je nejjednodušší evakuační lumbální punkce (po zjištění zvýšeného intrathékálního tlaku se odebere 30-50 ml likvoru), po které by mělo dojít ke zlepšení poruchy chůze
 - Dokonalejšími variantami testu jsou lumbální infuzní test či lumbální drenáž.
- Terapeutickým postupem volby je zavedení ventrikulo-peritoneálního zkratu
- Při nálezu parkinsonismu dolní poloviny těla je vždy nutné vyloučit normotenzní hydrocefalus

14. EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ S HYPERKINETICKÝMI PROJEVY - ESENCIÁLNÍ TREMOR A DALŠÍ PŘÍČINY TŘESU, HUNTINGTONOVA NEOC A DALŠÍ CHOREATICKÁ ONEMOCNĚNÍ, DYSTONICKÉ A MYOKLONICKÉ SYNDROMY, TOURETTEŮV SYNDROM

- **hyperkinetické syndromy:** tremor, chorea, dystonie, myoklonus, tik

TREMOR

- klidový, akční posturální a akční kinetický
- podle lokalizace: hlava, hlas, palatální, končetiny
- frekvence: rychlý nad 12 Hz, střední 4-12 Hz, pomalý pod 4 Hz
- podle amplitudy jemný nebo hrubý
- Z anamnézy a klinického vyšetření pacienta s třesem je třeba získat následující informace:
 - vyskytuje se třes v klidu, při statické zátěži nebo při činnosti?
 - postižená část těla (HK, DK, hlava, brada, hlas) a stranová (a)symetrie třesu
 - frekvence a amplituda třesu
 - reakce třesu na odvedení pozornosti (např. při cílených či rytmických pohybech druhostrannou končetinou – organicky podmíněný tremor se nezmění nebo se zvýrazní, psychogenní tremor změní frekvenci nebo vymizí)
 - přítomnost dalších příznaků (parkinsonský syndrom, dystonie, kognitivní poruchy, ataxie, dysmetrie)
 - míra funkčního omezení: obtěžuje třes pacienta?
 - rodinný výskyt třesu a odpověď na alkohol
 - podrobná farmakologická anamnéza
- nosologické dělení:
 - klidový třes - PN, PS
 - akční posturální třes - fyziologický třes, akcentovaný fyziologický třes, esenciální třes
 - akční kinetický - mozečkový, varianty ET, AFT
 - kombinovaný - Wilsonova nemoc, Holmesův rubrální třes
- **esenciální tremor**
 - nejčastější příčina akčního třesu; prevalence asi 5%
 - počátek 30-45 let, pomalá progresse
 - symetrický, staticko-akční, HK, 5-15 Hz; případně i hlava, DK, hlas
 - v pozdějších stadiích i klidová složka, zhoršení třesu při stresu
 - pozitivní RA
 - zlepšuje se při alkoholu
 - patofyziologie: patologické oscilace mozeček-mezencefalón-oliva inferior
 - terapie: poučení o benigní povaze onemocnění; farmaka - metipranolol, gabapentin, klonazepam; neurochirurgie - hluboká mozková stimulace, ViM; botulotoxin do šijových svalů
- **akcentovaný fyziologický třes**
 - posturální, je rychlý a jemný, vyskytuje se na HK; reverzibilní
 - exogenní - intoxikace: lithium, TCA, valproát, kortikoidy, tamoxifen, teofylin, sympatomimetika, arsen, CO, kyanidy
 - endogenní - metabolické a endokrinní poruchy - hyperparatyreóza, feochromocytom, hypoglykémie, hepatální nebo uremická encefalopatie
 - TH: BZD - klonazepam, diazepam, propranolol
- **mozečkový tremor**
 - intenční třes, s posturální složkou; pomalý
 - asymetrická lokalizace na končetinách
 - titubace - pomalý kývavý třes hlavy a trupu
 - současně ataxie, hypermetrie
 - často invalidizující tíže

- léčba málo úspěšná - clonazepam; stereotaktická léze nebo stimulace VIM thalamu
- **Holmesův třes**
 - je obvykle jednostranný, hrubý, klidový, akcentující se ve statické poloze a při pohybu; projev léze stejnostranné výstupní mozečkové dráhy (v blízkosti nucleus ruber, proto starší název „rubrální třes“)
 - etiologie - posttraumatické nebo ischemické léze horního mesencefala nebo vrchního mozečkového pedunklu

CHOREA

- mimovolní, nepravidelné a nestereotypní rychlé pohyby v náhodné distribuci, házivého až tanečního rázu
- náhlý počátek v dospělosti a ve stáří:
 - vaskulární chorea - hemi nebo mono postižení
 - poléková - stereotypie, choreodystonie
 - autoimunitní chorea
 - chorea u hypo nebo hyperglykémie
 - chorea v těhotenství (vzácná)
 - thyreotoxikóza
- ***dospělé chorey s pomalou progresí***: tardivní polékové, neurodegenerativní onemocnění, senilní chorea (cirkumorální, negeneralizuje)
- ***Huntingtonova choroba***
 - AD dědičné onemocnění manifestující se ve středním věku
 - Projevuje se poruchami hybnosti – především jsou typické choreatické dyskineze, dále jsou přítomny demence, změny osobnosti a chování
 - Onemocnění je neléčitelné, probíhá v neodvratitelné progresi
 - Výskyt:
 - Prevalence nemoci je cca 1:10-15 000, gen je plně penetrantní. Obě pohlaví bývají stejně postižena.
 - Spontánní mutace je vzácná. Není však vzácností nemá rodinná anamnéza (smrt předka v mladším věku, jiný biologický otec atd.)
 - patofyziologie:
 - jedná se o hereditární onemocnění s autosomálně dominantním typem dědičnosti, podmíněné mutací genu pro bílkovinu huntingtin na 4. chromozomu, která vede k expanzi repetitivních CAG tripletů
 - počet repetitivních ovlivňuje věk, ve kterém dochází ke klinické manifestaci, v průměru je to věk mezi 35-45 lety
 - Nositelé mutace mívají od 40 CAG tripletů výše
 - Neúplnou penetrancí se nazývá nositel mutace v počtu 36-39 tripletů. Takovýto nositel může, ale nemusí onemocnět
 - v putamen a nucleus caudatus výrazná atrofie - ztráta GABA-ergních neuronů (středních ostnatých neuronů). Ta je provázena poklesem neurotransmiterů (především GABA, acetylcholinu, substance P a enkefalinu). Dopamin naopak může být zvýšen. Mimoto lze pozorovat generalizovanou atrofii mozku, především kortexu
 - klinický obraz:
 - kombinace demence, motorických poruch (mimovolních pohybů charakteru chorey, poruchy chůze) a poruchy emocí a osobnosti (deprese, manie, kompulzivně-obsesivní syndrom)
 - První příznaky nemoci se objevují obvykle ve čtvrté dekádě.
 - počáteční symptomy obvykle bývají psychiatrické:
 - nespecifické změny osobnosti a chování (předrážděnost, psychomotorický neklid, deprese, agresivita, problémy s alkoholem, ale i apatie)
 - tyto povahové změny mohou vyústit do psychotických projevů

- neurologické příznaky:
 - mohou se objevit jako iniciační symptomatika, ale také až po určitém čase progresu psychiatrických symptomů
 - typickým projevem jsou obvykle choreatické mimovolní pohyby končetin a obličeje - charakteristický rys je neschopnost udržení jazyka vně úst při zkoušce vyplazení (tzv. příznak jazyka)
 - často jsou přítomny poruchy polykání a řeči a posléze i kachexie
 - v průběhu nemoci se objevuje inkontinence, těžší porucha chůze, mohou se objevit mozečkové či pyramidové příznaky
 - Vývoj nemoci vede k postupnému rozpadu osobnosti, k těžké, nezvratně progredující demenci. V pokročilých stádiích často ubývá mimovolních pohybů či se mění z původních choreatických na dystonické.
 - V další progresi dyskineze mohou vymizet zcela a může se objevit i extrapyramidový akineticko-rigidní syndrom. Pacient se stává zcela závislým na péči okolí a umírá v nezadržitelném marasmu
 - **Juvenilní Westphalova kineticko-rigidní varianta** připomíná klinicky parkinsonský syndrom
 - Hraniční formy HN:
 1. **Juvenilní forma HN**
 - začíná před 20. rokem věku a je naštěstí vzácná (cca 5% všech případů HN)
 - klinický obraz:
 - jako první objevují poruchy intelektu a chování, ale neurologická symptomatika může následovat i se zpožděním několika let
 - choreatické dyskineze obvykle nejsou patrné a dominuje rigidita a bradykineze
 - mezi další projevy poruchy motoriky patří dystonie, myoklonus a pyramidové příznaky
 - objevují se i epileptické paroxysmy různého typu
 - progresí obtíží je rychlá a doba přežití je kratší než u klasické formy
 2. **HN s pozdním počátkem**
 - manifestuje se u osob starších 60 let a je opět vzácná (také cca 5%)
 - tato forma nemoci má pomalý průběh a nemocní se běžně dožívají průměrného věku zdravé populace
 - klinický obraz:
 - hlavním příznakem jsou mimovolní pohyby typu chorey - obvykle nepůsobí závažné postižení základních denních aktivit a nemocní jsou po motorické stránce soběstační
 - výraznější demence se obvykle nerozvíjí
 - diagnostika: v současnosti je dostupná přímá DNA diagnostika pomocí PCR
 - Terapie:
 - Účinná léčba neexistuje.
 - Choreatické pohyby lze tlumit, nejlépe je použít atypická neuroleptika, např. risperidon či tiaprid. Tyto léky se rovněž používají k tlumení psychotických projevů či výrazného neklidu.
 - Při tzv. Westphalově variantě s vyjádřeným akineticko-rigidním syndromem lze opatrně vyzkoušet:
 - preparáty s anticholinergním efektem (choreatické dyskineze mohou být těmito preparáty však zesíleny)
 - či L-DOPA
- **Chorea minor Sydenhami**
- Etiopatogeneze:
 - Objevuje se v dětství, předchází jí o 1 – 6 měsíců infekce beta hemolytickým streptokokem skupiny A.
 - Vzniká na podkladě zkřížené imunitní reakce proti neuronálním antigenům.

- Klinická symptomatika:
 - počátek onemocnění se projevuje ztrátou koncentrace, předrážděností či naopak apatií
 - postupně se rozvine generalizovaná chorea, převážně v obličeji a na akrech končetin
 - relativně často se manifestuje pouze na jedné polovině těla (hemichorea)
 - mimovolní pohyby obličeje působí dojem grimasování
- Diagnostika: dána kombinací:
 - uvedených příznaků
 - pozitivním záchytem streptokokové infekce
 - vysokého titru tzv. ASLO, HESLO a C reaktivního proteinu
- Terapie:
 - léčba infektu - ATB (penicilin), klidový režim na lůžku a další profylaxi jako při revmat. Horečce
 - často se podávají celkově kortikoidy. Případné epileptické záchvaty nutno léčit adekvátně k typu záchvatu.
 - Nutná je i léčba případných zánětlivých ložisek (tonsillektomie atd.).
 - již pouze historický význam, objevuje se však ještě poměrně často v rozvojových zemích.
- **vaskulární chorea**
 - Nejčastějším zdrojem choreatických či choreodystonických dyskinezií u vaskulárního postižení mozku jsou:
 - ischemické léze bazálních ganglií - a. lenticulostriata: postižení caput nuclei caudati, přední části capsula interna a putamen
 - ischemické léze thalamu
 - Klinický obraz:
 - První manifestací jsou obvykle jednostranné výrazné choreatické až balistické dyskineze postupně ubývající na intenzitě, někdy přecházející do dystonie a málokdy dlouhodobě perzistující ve vysoké intenzitě.
- **tardivní dyskineze**
 - starší věk, častěji u žen; po vysokých kumulativních dávkách neuroleptik
 - minimálně 3 měsíce po terapii neuroleptikem, cca u 20% pacientů
 - typicky se projevují:
 - periorálními, stereotypními, repetitivními, mimovolními pohyby, které mohou mít choreatický nebo dystonický ráz
 - prvotním příznakem je obvykle neschopnost udržet vyplazený jazyk v klidu
 - charakteristické je žmoulání rty, srkání a mlaskání
 - terapie: prevence vzniku - opatrně s neuroleptiky
 - klasická neuroleptika, méně HAK, substituce hormony štítné žlázy, antiepileptika (valproát, karbamazepin), stimulancia (kokain, amfetaminy, methylfenydát), TCA, dopamierní léky u PS
- **hemibalismus**
 - dospělí - po CMP, jiné léze BG - tumory, abscesy
 - klinika
 - nejčastěji se jedná o postižení poloviny těla, tzv. hemibalismus, byly popsány i případy s postižením pouze jedné končetiny
 - raritně může být dyskineze oboustranná tzv. bibalismus
 - balistické projevy jsou často přechodného rázu, se spontánním ústupem
 - Onemocnění lze částečně tlumit neuroleptiky
- **chorea gravidarum**
 - *chorea in graviditae* - manifestace první chorey v prvním trimestru; Sydenham
 - pozor na Huntingtona
 - *chorea gravidarum* - po prvním trimestru, nejčastěji ve 3.
 - projev preeklampsie, endokrinní dysbalance

- choreatické dyskineze občas ustupují zcela spontánně i v průběhu gravidity do 2-3 měsíců po objevení, většinou však mizí až po porodu
 - v terapii mohou pomoci neuroleptika či kortikosteroidy, jejichž použití v graviditě je však problematické
- *chorea vzniklá v souvislosti s HAK*
 - po 8-10 týdnech užívání kontraceptiv po vysazení zmizí
 - charakteristický je unilaterální výskyt obtíží
 - po vysazení kontraceptiv přejde bez další léčby
- **Vzácnější formy chorey**
 - a) ***Generalizované choreiformní pohyby*** - mohou se vyskytovat u:
 - některých endokrinních poruch - hyperthyreózy, hypoparathyroidismu
 - Jakob-Creutzfeldtovy nemoci
 - Wilsonovy nemoci
 - mnoha metabolických onemocnění dětského věku
 - systémového lupus erytematodespolycytemia vera
 - b) ***Choreoakantocytóza***
 - jedná se o vzácný choreatiformní syndrom
 - je doprovázen přítomností akantocytů (zvláštní „ostnitý“ tvar erytrocytů) v krevním obraze
 - mimoto je často přítomna svalová atrofie se známkami periferního postižení, kognitivního postižení, někdy i automutilace rtů a jazyka
 - c) ***Benigní forma chorey***
 - autosomálně dominantně dědičná
 - chorea počíná již v raném dětství, nebývá přítomna demence
- **terapie chorey:**
 - blokáda dopaminových receptorů - haloperidol, risperidon, tiapridal
 - presynaptická deplece dopaminu - tetrabenazin
 - GABA - klonazepam

DYSTONIE

- déletrvající svalové kontrakce způsobující stáčení postižené části těla, její opakované pohyby nebo abnormální postury
- ***fokální dystonie***
 - *blefarospasmus* - mimovolné svírání očních víček, stahy m.orbicularis oculi
 - 6-7. dekáda; stále sevřená víčka = funkční slepota
 - *cervikální dystonie* („ne-ne“)- mimovolné pohyby hlavy, opakované stereotypní stáčení hlavy (rotacolis), ústup ve spánku
 - 4.-5. dekáda; TH: botulotoxin (blok uvolňování Ach)
 - task- specific (hudebníci, písaři)
 - pravděpodobně funkční porucha senzori-motorické integrace
 - geste-agonist - bod, na který pacient zatlačí a může dystonii zrušit (cervikální - dotkne se nosu); striktně individuální
 - idiopatické
 - často první příznak generalizované dystonie - ztráta task-specifity, šíření; ztráta geste-agonist
- ***poléková dystonie***
 - časná - rozvoj po nasazení nebo zvýšení dávky - hlavně neuroleptika - většinou do 48 hodin; pomůže vysazení, TH aktivní uhlí
 - tardivní - po týdnech medikace, velmi úporná
- **terapie:**
 - lokální - botulotoxin
 - generalizovaná - anticholinergika (benzatropin, trihexyfenidyl), GABA - baclofen, clonazepam; hluboká nervová stimulace

MYOKLONUS

- Podstatou vzniku - existence patologického ložiska vysílajícího synchronní výboje – generátoru indukujícího myoklonické záškuby
- Takovýto generátor lze přirovnat k epileptickému ložisku, generátor myoklonu však nemusí být epileptického rázu.
- Myoklonus dělení následovně:
 1. **Kortikální myoklonus** - vyvolán výbojem v určité oblasti kortexu
 - u kortikálních myoklonů je nutné vždy zvážit možnost epileptického původu myoklonických záškubů
 - existuje však i neepileptický kortikální myoklonus
 2. **Subkortikální myoklonus** - má generátor umístěný kdekoliv mezi kortexem a kmenem
 - je vždy neepileptického původu, do této skupiny patří i tzv.:
 - palatální myoklonus = rytmické záškuby měkkého patra
 - opsoklonus = myoklonické záškuby obou očních bulbů
 3. **Spinální myoklonus** - generován kdekoliv v míše, vždy neepileptického původu
- Diagnostický postup
 - Rozhodnutí, jestli myoklonus je epileptického původu či není, je základním a prvním diagnostickým krokem.
 - V tomto rozhodnutí nám pomáhají především elektrofyziologické metody vyšetřování.
 - Dalším diagnostickým krokem je rozhodnout, zda generátor myoklonických záškubů (ať již epileptický či neepileptický) má svou strukturální (tedy potenciálně odstranitelnou) příčinu, např. nádor atd.
 - ... Zde nám pomáhají především zobrazovací metody
- Druhy myoklonu
 - **Epileptický myoklonus**
 - **Progresivní myoklonická epilepsie**
 - je to klinický syndrom, nikoliv klinická jednotka, ve smyslu nemoci
 - charakterizována rozvojem myoklonických záškubů a epilepsie, často v doprovodu mozečkové ataxie a někdy i demence
 - etiologie:
 - nejčastější onemocnění působící progresivní myoklonickou epilepsii jsou mitochondriální nemoci, především klinická jednotka zvaná MERRF (myoklonická epilepsie doprovázena potrhanými červenými svalovými vlákny (v mikroskopickém obrazu svalu))
 - další příčinou bývají metabolické, střádavé či neurodegenerativní onemocnění
 - klinicky se první projevy začínají objevovat obvykle v dětském či adolescentním věku
 - kauzální léčba neexistuje, symptomaticky se používají antiepileptika
 - prognóza je špatná
 - **Neepileptický myoklonus**
 - Příčin neepileptického myoklonu je celá řada. Rozpoznání je však důležité, neboť musíme zvažovat kauzální možnost léčby (odstranění vyvolávající příčiny).
 - Důležité je určit příčinu i z hlediska indikace symptomatické léčby, neboť ta se u jednotlivých typů neepileptického myoklonu liší.
 - **Fyziologický myoklonus**
 - je vázán na usínání či na spánek, kdy dochází k nepravidelným či izolovaným generalizovaným záškubům trupu a končetin - může rušit průběh spánku
 - také např. singultus (škytavka) lze považovat za fyziologický myoklonus (bránice)
 - **Esenciální myoklonus**
 - toto onemocnění začíná mít projevy již v raném dětství
 - hlavní a často jedinou neurologickou abnormalitou je myoklonus
 - nemocní netrpí epilepsií a nevyvine se u nich ani demence ani ataxie

- onemocnění nezkracuje život, v některých případech jsou myoklonické záškuby sporadické a malé intenzity, tudíž působí jen minimální omezení a nemocní spontánně nejdou k lékaři
 - charakteristické pro toto onemocnění je, že myoklonus příznivě reaguje na malé množství alkoholu
 - pokud se u nemocných mimo myoklonické záškuby vyvine i dystonie, např. cervikální dystonie, grafospasmus či i trupová dystonie, hovoříme o tzv. myoklonické dystonii neboli DYT-11
 - není doposud zcela jasné, jestli se mutace podmiňující toto onemocnění nachází u všech pacientů trpících esenciálním myoklonem i bez doprovodu dystonie.
 - **Posthypoxický myoklonus** – syndrom Lanceův - Adamsův
 - klinický syndrom vzniká především u nemocných po kardiopulmonální resuscitaci či po dlouhodobé narkóze, v jejímž průběhu došlo ke globální hypoxii mozku
 - při pokusech o postavení a rehabilitaci chůze se objevuje výrazný, nepravidelný myoklonus zesilující se pohybem, který bývá často spojen s mozečkovou ataxií a podklesáváním při chůzi
 - porucha vede k nemožnosti chůze a bývá příčinou dlouho přetrvávající invalidizace
 - terapie: lze zkusit klonazepam, valproát či levetiracetam
 - **Syndrom opsoklonus-myoklonus (SOM)**
 - SOM je poměrně vzácné, akutně až subakutně se rozvíjející neurologické postižení
 - patogeneze: není uspokojivě vysvětlena, ale nesporná je spoluúčast imunitních dějů
 - etiologie:
 - SOM může být projevem nádorového onemocnění, u dětí je na prvním místě třeba vyloučit přítomnost neuroblastomu - z klinického hlediska je tedy nutno vždy, tj. i u dospělých osob, vyloučit neoplázi (SOM může být první projevem nádoru)
 - může vznikat taktéž na infekčním či toxickém podkladě, bohužel se etiologie často neprokáže
 - manifestuje se v dětském i dospělém věku především opsoklonem, který je definovaný jako rychlé, nepravidelné, konjugované mimovolní pohyby očních bulbů. Opsoklonus se obvykle akcentuje fixací pohledu, zavřením očí a přetrvává i ve spánku.
 - dále jsou přítomny myoklonické záškuby končetin a trupu v kombinaci s další symptomatikou (zejména ataxií, tremorem, dysartrií a psychickými poruchami)
 - terapie: myoklonus u SOM lze částečně ovlivnit antiepileptiky (především klonazepam, valproát)
 - **Myoklonus při postižení části senzomotorického kortexu**
 - jakoukoliv příčinou (úraz, nádor atd.) mohou vzniknout myoklonické záškuby v korespondující svalové oblasti
 - **Jiné druhy myoklonu**
 - myoklonus (mimo jinou symptomatiku) bývá typický při intoxikaci anticholinergiky, tricyklickými antidepresivy, opiáty a antidepresivy typu SSRI
 - Jakob - Creutzfeldtova nemoc
 - metabolického rozvrat jaterního či renálního původu
- Symptomatická léčba myoklonu
- Léčba myoklonu je obtížná a nelze vytvořit žádné unifikované schéma, neboť se jedná o syndrom mnoha příčin.
 - myoklonus epileptického původu
 - indikována antiepileptika - asi nejúčinnějšími léky na tlumení myoklonických záškubů obecně je klonazepam a valproát (zesílení tlumivé GABA ergní transmise)
 - kortikální neepileptický myoklonus - může příznivě reagovat na vysoké dávky piracetamu (10-16 g/den)
 - fokálního myoklonu - je vhodná aplikace botulotoxinu

TIKY

- ***přechodná tiková porucha***
 - idiopatická dětská tiková porucha
 - většinou prostý vokální nebo motorický tik
 - trvá max. 12 měsíců, ukončen spontánní remisí
- ***chronická tiková porucha*** - pohybová nebo zvuková
 - v dětství i v dospělosti
 - stabilní, jediný tik neměnné intenzity nikdy není motorický i vokální tik současně
 - mnohokrát denně, aspoň 12 měsíců
- ***Tourettův syndrom***
 - začátek před 18. rokem, typicky mladší školní věk, hlavně na hlavě
 - potíže kolísají v čase, mění se intenzita i charakter tiků
 - tiky mnohokrát denně, v salvách
 - pravděpodobně genetická zátěž
 - terapie: antipsychotika, BZD, BTX; individuálně - podle potřeby pacienta
 - psychiatrické komorbidity: ADHD, OCD, anxiózně-depresivní syndrom

15. ALZHEIMEROVA NEMOC A DALŠÍ DEMENCIÁLNÍ ONEMOCNĚNÍ - EPIDEMIOLOGIE, NOSOLOGICKÁ KLASIFIKACE, PATOLOGIE, DIAGNOSTIKA, TERAPIE

DEMENCE (viz obecná otázka č. 6)

- 10-15% obyvatel nad 65 let trpí objektivním postižením intelektu, u 5% je postižení natolik závažné, že dochází k problémům se sebeobsluhou
- definice:
 - pomalu progredující onemocnění mozku
 - vždy porušena paměť
 - minimálně jedna další kognitivně-exekutivní porucha - orientace, rozpoznání, učení, myšlení, řeč, počítání...
 - není kvalitativní změna vědomí
 - onemocnění vede ke ztrátě sociálních funkcí - zaměstnání, rodina, soběstačnost
- podobné poruchy: věkově podmíněné poruchy paměti, benigní stařecká zapomnětlivost, MCI, přechodné kognitivní poruchy u celkových onemocnění, vedlejší účinky farmakoterapie, deprese, delirium
- hlavní rizikový faktor: věk
- základní vyšetření:
 - MMSE, clock test, Adenbrookův test
 - MMSE - orientace, zapamatování, pozornost, počítání, výbavnost, opakování, čtení
 - nehodnotí jazykové funkce, oddálenou paměť, exekutivní funkce, neglect
 - maximum 30, norma do 28, pod 23 těžké postižení
 - Adenbrook - delší, součástí je MMSE a clock test; poměrně velká senzitivita a specificita; ambulantně použitelný
 - laboratorní screening, včetně glykémie
 - morfologické zobrazovací metody mozku - CT, MRI
 - neurologické vyšetření
 - neuropsychické vyšetření
- dif. dg.: Hachinskiho ischemický skór
 - náhlý začátek
 - postupující deteriorace kognitivních schopností
 - fluktuující průběh
 - noční zmatenost
 - relativně zchovalá osobnost

- deprese
- somatické potíže
- emoční labilita
- hypertenze v anamnéze nebo v současnosti
- CMP v anamnéze
- jiné známky aterosklerózy i extracerebrálně
- ložiskové neurologické příznaky
- ložiskový neurologický nález (patologické reflexy, hemianopsie)
- čím víc bodů, tím víc vaskulární; málo bodů - Alzheimer
- dělení:
 - primární demence - demence jako úvodní nebo převažující symptom
 - Alzheimerova nemoc, vaskulární demence, nemoc s Lewyho tělísky, fronto-temporální lobární degenerace, skupina rychle progredujících demencí
 - sekundární demence
 - nádory (až 50%), traumata mozku a jejich komplikace, infekce (AIDS komplex), otravy, poruchy metabolického zásobení CNS, karence, genetické defekty, demyelinizační choroby, Pagetova nemoc, centrální pontinní myelolýza

ALZHEIMEROVA CHOROBA

- epidemiologie: tvoří **50-60 %** všech případů demencí
- prevalence: ve věku 65 let činí 0,7 %, každých 5 let se zdvojnásobuje
 - postihuje 10 % populace jedinců starších 65 let a 50 % populace starších 85 let
- etiopatogeneze:
 - geneticky vázaná přítomnost apolipoproteinu E4
 - mutace genu pro APP, pro preseniliny
 - zrychlení apoptózy, toxické působení excitačních AMK, Al, reakce volných radikálů, lipoperoxidační děje
 - předilekčně je postižen mozkový cholinergní systém – pokles hladin ACH v podkoří (incl. basalis Meynerti) i v kůře (entorinální kortex, hippocampus, asociační oblasti)
- rizikové faktory:
 - věk
 - genetická zátěž (AN nebo Downův syndrom v rodině)
 - ženské pohlaví (3,1x)
 - nízké vzdělání
 - ethylismus
 - hypertenze
 - poranění hlavy
 - přítomnost alely apolipoproteinu E4 (APOE-4)
- formy AN:
 - **raná forma** (začátek do 60 let věku) - převaha deprese, postižení praxe, řeči
 - **pozdí forma**
 - **familiární forma** (5 % případů AN)
 - **sporadická forma**
- klinický obraz:
 - typická kortikální demence - postižení paměti a postupně i fatických, praktických a gnostických funkcí; poruchy chování se objevují později
- diagnóza:
 - *diagnostická kritéria AN* (dle NINCDS/ADRDA):
 - **možná**
 - ne zcela typické příznaky - variabilní průběh a klinický obraz demence
 - nepřítomna jiná jasná příčina demence

- **pravděpodobná**
 - demence stanovená klinickým vyšetřením, doložená globální kognitivní škálou a potvrzená neuropsychologickým vyšetřením
 - porucha 2 či více poznávacích funkcí
 - progresse poruchy poznávacích funkcí a paměti
 - rozvoj mezi 40-90 lety
 - absence poruchy vědomí
 - omezení každodenních činností
 - chybění mozkového či systémového onemocnění jako možné příčiny demence
 - další rysy kompatibilní s dg. pravděpodobné AN - dočasně setrvalý stav, deprese, nespavost, inkontinence, bludy, halucinace, emoční labilita, porucha sexuality, ztráta hmotnosti, možné doprovodné neurologické příznaky (myoklonus, epilepsie, extrapyramidové příznaky)
- **jistá**
 - splněna diagnostická kritéria pravděpodobné AN
 - histologický průkaz (senilní plaky, neuronální klubka) biopsií, nekropsií
 - neuronální klubka („neurofibrillary tangles“) - jsou podmíněna agregací *tau proteinu* a nacházejí se u tauopatií - frontotemporální demence, kortikobazální degenerace, P' progresivní supranukleární obrna
- **zobrazovací metody u AN:**
 - CT - atrofie T laloků, rozšíření postranních komor, fissura anterior, fissura lateralis, leukoaraiosa
 - MR - zmenšení hippocampu (vysoká specifita), rozšíření spánkového rohu postranní komory, para a periventrikulární hyperintenzity bílé hmoty
 - PET - Pokles perfúze a utilizace glukózy v lalocích T, P, F
- **likvor u AN:**
 - Beta amyloid: pravděpodobný marker senilních plak
 - Tau a fosfotau protein: pravděpodobný marker neuronálních klubek
- nejnovější návrh *diagnostických kritérií AN pro výzkumné účely* je založen na průkazu poruchy epizodické paměti v kombinaci s přítomností abnormálního výsledku alespoň v jednom z pomocných vyšetření:
 - atrofie hipokampu na magnetické rezonanci (MR) mozku
 - změněné koncentrace proteinů tau, fosfotau nebo beta-amyloidu v mozkomíšním moku
 - temporoparietální hypometabolismus na pozitronové emisní tomografii (PET) nebo hypoperfúze na SPECT
- léčba:
 - symptomatická léčba a neuroprotektivní (preventivní) postupy
 - kognitiva: inhibitory cholinesterázy – donepezil, rivastigmin
 - nootropika: piracetam, extrakty ginkgo biloba – přechodné zlepšení kognitivní výkonnosti
 - neuroleptika – tlumení agitovanosti a psychotických projevů
 - antidepressiva – SSRI
 - na zpomalení progresse se zkoušejí estrogeny, antiflogistika, antioxidanta, antagonisté Glu receptorů, somatostatiny, nervové růstové faktory
 - psychoterapie – procvičování paměti

DEMENCE S LEWYHO TĚLÍSKY

- epidemiologie:
 - jde (po AN) o druhou nejčastější primární demenci, často AN doprovází
 - jde o typickou senilní demenci s počátkem po 65. roce věku, riziko je vyšší u mužů

- *synukleopatie* s tvorbou Lewyho tělísek - typické histologické změny dominantně přítomny v *neokortexu* (na rozdíl od typické PN s převahou Lewyho tělísek v substantia nigra či PN s demencí a přítomností Lewyho tělísek v kortexu a kmeni)
- diferenciálně je nutné odlišit PN s demencí: pokud se parkinsonismus vyskytuje rok a více před objevením demence, jde o PN s demencí, v opačném případě jde o LBD
- klinický obraz: kombinace demence, parkinsonismu a komplexních zrakových halucinací
- diagnostika:
 - SPECT nebo PET mohou na rozdíl od AN prokázat hypoperfúzi či hypometabolismus v okcipitálním laloku
 - pacienti s AN mají vyšší hladiny tau proteinu v likvoru oproti LBD

FRONTOTEMPORÁLNÍ DEMENCE (PICK)

- epidemiologie: tvoří asi **5 %** demencí, ve skupině presenilních demencí však až **20 %** případů
- *tauopatie*, familiární FTD s prokázanou mutací genu pro tau-protein, sporadické onemocnění
- atrofie kortexu i subkortikální bílou hmotu frontálního a temporálního laloku
- asociována s onemocněním motorického neuronu
- klinická charakteristika:
 - *frontální neboli behaviorální varianta FTD*:
 - při predilekčním postižení *frontálních* laloků
 - manifestuje se poruchou osobnosti a chování (desinhibice či apatie, stereotypie, exekutivní dysfunkce)
 - *temporální varianty FTD*:
 - při predilekci *temporálního* postižení
 - dominuje porucha řeči – tzv. primární progresivní afázie (PPA), klasifikovaná dále na sémantickou demenci a progresivní non-fluentní afázii

VASKULÁRNÍ DEMENCE

- definice: zahrnuje syndromy demence způsobené mozkovými cévními lézemi různého rozsahu a lokalizace
- epidemiologie:
 - 2. nejčastější příčina demencí, v Evropě se odhaduje podíl na 20 %
 - 15-20 % pacientů s akutní CMP ve věku nad 60 let má v době CMP již rozvinutou demenci
 - VD často koexistuje s AN, odlišení od koexistující AN je možné jen patologicky
- rizikové faktory:
 - tradiční rizikové faktory arteriosklerózy
 - přítomnost cévního onemocnění mozku současně zvyšuje pravděpodobnost výskytu AN 3x
- diagnostická kritéria:
 - (dle *MINCDS/AIREN* = National Institute of Neurological and Communication Disorders and Stroke and the Association Internationale pour la Recherche et l'Enseignement en Neurosciences)
 - **pravděpodobná VD**
 - demence
 - cévní onemocnění mozku
 - vztah mezi A a B
 - vznik demence do 3 měsíců od CMP
 - náhlé nebo postupné kolísavé zhoršování kognitivních funkcí
 - klinickou diagnózu pravděpodobné VD *podporují* následující klinické projevy:
 - časné poruchy chůze
 - nestabilita a pády
 - pseudobulbární syndrom
 - změny osobnosti a nálady
 - častá či urgentní mikce bez urologické příčiny
 - mezi projevy činící diagnózu VD **nepravděpodobnou** patří naopak:

- chybění ložiskových příznaků postižení mozku kromě demence
- vznik poruchy paměti a dalších kognitivních poruch brzy v průběhu onemocnění, bez přítomnosti známek ložiskového či difúzního postižení mozku cévního charakteru na zobrazovacích metodách
- **definitivní VD:**
 - výše uvedená kritéria pravděpodobné VD
 - histopatologický průkaz cerebrovaskulárního postižení biopsií či autopsií
 - absence histologických znaků svědčících pro AN nebo jiný typ demence
- klasifikace VD (upraveno podle NINCDS/AIREN)
 - **1. Demence při mikroangiopatii** – „*small vessel disease*“ (také subkortikální VD)
 - **2. Binswangerova nemoc** (subkortikální leukoencefalopatie) - patologicky lipohyalinóza malých cév, fibrinoidní nekróza větších cév)
 - **3. Vaskulární demence subkortikálního typu** (CT mozku s nálezem leukoencefalopatie, vícečetných lakunárních infarktů a difúzní mozkové atrofie)
 - **4. Status lacunaris** (vícečetné lakunární infarkty subkortikálně v důsledku uzávěru malých penetrujících arterií)
 - **5. Cerebrální amyloidová angiopatie** (vede typicky k recidivujícím intracerebrálním krvácením)
 - **6. Multiinfarktová demence** (mnohočetné malé i velké infarkty) – také kortikální VD
 - **7. Demence ischemicko-hypoxická** (při mozkové hypoperfuzi)
 - **8. Demence po strategicky umístěném infarktu**
 - **9. Demence posthemoragická** (po proběhlém mozkovém krvácení)
 - **10. Hereditární VD** - v rámci vzácných hereditárních onemocnění mozku (CADASIL – „Cerebrální Autosomálně Dominantní Arteriopatie se Subkortikálními Infarkty a Leukoencefalopatií“, familiární forma cerebrální amyloidové angiopatie)
 - **11.** Může jít i o *kombinaci více cévních mechanismů*, event. kombinaci vaskulární demence s další příčinou

16. KOŘENOVÉ SYNDROMY, PLEXOPATIE, MONONEUROPATIE A ÚŽINOVÉ SYNDROMY - PERIFERNÍ PARÉZA N. FACIALIS, KOŘENOVÉ SYNDROMY HORNÍ A DOLNÍ KONČETINY, SY BRACHIÁLNÍHO A LUMBOSAKRÁLNÍHO PLEXU, LOKETNÍHO, KARPÁLNÍHO A TARZÁLNÍHO TUNELU

PERIFERNÍ PARÉZA N. FACIALIS

- etiologie
 - při afekcích průběhu nervu v různých lokalizacích – v oblasti parotitidy (zánět, nádor, operace), canalis facialis (trauma, zánět, nádor, ischemie), mostomozečkovém koutu (vestibulární schwannom) a kmene (ischemie, hemoragie, tumor, zánět)
 - Zánětlivá – Herpes zoster oticus (Ramsay Huntův sy), Lymeská borreliosa (často jako diplegie), mesotitida, mastotitidy, parotitidy, polyradikuloneuritida (GB), RS, syfilis
 - Cévní etiologie – ischemie, hemoragie, AV malformace, kavernom
 - Tumory – neurinom n. acustici, meningeom MMK, tumor kmene, parotidy.
 - Úrazy - fraktura baze lební, pyramidy.
 - Operace - v obl. glanduly parotis, cholesteatomy, tympanoplastiky, mastoidektomie, neurinomu akustiku, dekomprese při esenciální neuralgii n. V.
 - Jiné - graviditida, diabetes melitus, hemoblastózy, karcinomatózy, hypertenze, thyreopatie.
- Klinický obraz
 - Při periferní paréze dochází ke kompletní lézi v oblasti obou větví n. facialis
 - X Při centrální paréze je horní část obličeje, která je zásobena i z druhé strany, ušetřena a postižena je jen dolní větev.
 - Subjektivně udávají pocit „divné tváře, citlivosti“, která se při neurologickém vyšetření neprokáže
 - dále bolest retroaurikulárně, problémy během jídla – vytékání slin, ulpívání potravy za zuby

- Pacient často ukazuje na zdravou tvář jako na nemocnou!
 - Objektivně patrné oslabení celé poloviny obličeje, paréza většinou vidět na první pohled jako nápadná asymetrie obličeje, a to i při neúplném ochrnutí.
 - třeba ověřit některé příznaky typické pro odstupny nervů v canalis n. facialis:
 - Před odstupem n. petrosus major (proximální léze): snížená tvorba slz, pálení očí
 - Před odstupem n. stapedius – hyperakusis
 - Před odstupem chorda tympani (distální léze) – porucha chuti předních 2/3 jazyka
 - **Bellova paréza** – esenciální, primární
 - nejběžnější, vzniká náhle, v kterémkoliv věku, často po předchozím infektu, prochlazení z jízdy autem nebo při pobytu v průvanu (proto e frigore).
 - nazývána jako primární (esenciální, idiopatická), ale prakticky vždy se jedná o kraniální neuritis – serózní zánět s edémem nervu ve Fallopiově kanálu, kdy dochází ke kompresi nervu a vasa nervorum a následně k ischemii.
 - **Sekundární periferní paréza n. VII**
 - Vzniká v celém průběhu nervů, na podkladě různých etiologií
- Diagnostika
- Léčba a diagnostika periferní parézy bývá v běžné praxi ambulantním výkonem, naprosto nezbytné odlišit všechny závažné stavy dle anamnézy, klinického obrazu a pomocných vyšetření. Zejména je třeba vyloučit kmenové postižení, akutní zánět CNS.
 - Anamnestické údaje
 - anamnéza: úraz, febrilie, infekt, DM, onemocnění štítné žlázy, hypertenze, výtok z ucha
 - subjektivně: vertigo, diplopie, parestázie končetin, poruchy řeči a polykání, pískání v uchu, porucha sluchu, bolesti hlavy
 - neurologické vyšetření
 - Základní s posouzením etáže- léze v obl.hlavových nervů, oblasti kmene, supranukleárně
 - Zhodnocení příznaků v oblasti mimiky:
 - horní větev - zvednutí obočí a nakrčení čela, zamračení, zavření očí (vhodné změřit nedovření víčka – lagopthalmus v milimetrech), nakrčení nosu
 - dolní větev – zhodnocení nasolabiální rýhy, symetrie koutků v klidu a při řeči, sešpulení pusy, zapískání, nafouknutí tváří, tlak čelem proti odporu.
 - Reflexy korneální a nasopalpebrální, bývají snižené
 - pomocné vyšetřovací metody
 - ORL vyšetření - stav středouší, vyloučení herpes zoster oticus, sluchu
 - CT mozku nebo MRI mozku (často se provádí odloženě, ne statim)
 - Vyšetřovací metody fakultativní (dle příznaků)
 - odběry - borreliie protilátky serologicky, zákl. odběry včetně štítné žlázy a glykémie
 - lumbální punkce (základní virologie – hlavně herpetické viry, protilátky proti borreliose, kultivace likvoru, vyšetření oligo klonálních pásů, imunologie, atd.
 - Neprovádí se u všech, při podezření na akutní neuroinfekci, při recidivě parézy (susp. na chronické zánětlivé onemocnění CNS včetně RS)!
 - Další vyšetření: EEG (u neuroinfekcí), EMG k určení tíže léze n. facialis, RTG lbi u traumat
- Léčba
- Bellova paréza
 - Kortikoidní kúra jako farmakologická dekomprese většinou do 3 dnů od vzniku nasadit Prednison 40-80 mg a postupně vyklesat (většinou o 10 mg á 1-2 dny) během 7-14 dnů.
 - Nepodává se ale vždy (u rizikových pacientů – susp. zánět, diabetici, staří pacienti). V graviditě a u KI zvážít diuretika a jinou antiedematózní terapii (Aescin).
 - Symptomatická nespecifická – vitamíny - Milgamma i.m. obden nebo denně, celkem 10x

- Prevence – edukace jak přidržovat tvář - prevence přetahování a vzniku synkinéz, ochrana před prochladnutím
- Ošetření očí – nutné sledovat stav očí a bránit vysychání, které může vést až k ulceraci rohovky
 - Přes den se aplikují „umělé slzy“ každé 1-2 hodiny, alespoň 3x denně, na noc při lagophthalmu krytí mulem s mastí – používá se např. Ophtalmo Azulen.
 - Při přetrvávajícím nálezu vhodné oční konzultace („komůrka“ šetřící oko, sutura víčka).
- Rehabilitace- měkké techniky, instruktáž, elektroléčba
- Sekundární periferní paréza
 - Terapie příčiny – ATB (infekty středouší, meningoencefalitidy, neuroborrelióza), Herpesin (herpes zoster oticus, herpetická neuroinfekce), plazmaferézy u GB, SoluMedrol u RS
 - Symptomatická – viz. Bellova – zde hlavně vitaminy a antiedematózní léčba (Aescin)

KOŘENOVÉ SYNDROMY HORNÍ A DOLNÍ KONČETINY

- viz. Otázka 17
- bolesti na podkladě stisknutí kořene v meziobratlovém prostoru, postižení unilaterálně nebo bilaterálně, většinou asymetricky

MONONEUROPATIE, ÚŽINOVÉ SYNDROMY – dále viz jiné otázky

- **Mononeuropatie** = léze jednotlivých nervů, nejčastěji úžinové syndromy (útlak nervu ve fyziologických úžinách)
- postižení periferního nervu
 - neuropraxie – nejlehčí, reverzibilní, nerv ani axony nepřerušeny, pouze útlak nervu, funkční porušení vodivosti nervu
 - axonotmese – axony přerušeny, nerv jako celek kontinuální, dochází k Wallerově degeneraci, regenerace spontánní
 - neurotmese – kompletní přerušování nervu, Wallerova degenerace, regenerace není možná spontánně, nutné nerv sešít
- etiologie:
 - Komprese (otlakové parysy) x úžinové syndromy
 - akutní zevní trauma, Iatrogenní
 - Ischemické (uzávěr tepny, embolie), Infekční (Lymfská boreliosa, herpes zoster)
 - Metabolické a endokrinní (DM, thyreopatie), Autoimunní onemocnění (RA, SLE,..)
 - Systémová onemocnění (mononeuropatie multiplex – např. vaskulitida)
- terapie: podle stupně poškození nervu a etiologie
 - konzervativní - cílená fyzioterapie
 - chirurgická - časná při jasném přerušování nervu, odložená (6-8 týdnů)
- **n.medianus - syndrom karpálního tunelu**
- kompresní neuropatie v oblasti zápěstí. nejčastější úžinový (entrapment) syndrom, nejčastější mononeuropatii
- n. medianus inervuje:
 - M. abductor pollicis brevis
 - M. opponens pollicis
 - M. flexor pollicis brevis
 - Lumbrikální svaly pro II. a III. prst
- incidence - ženy jsou postiženy zhruba 3× častěji než muži, průměrný věk pacientů je mezi 45 - 55 lety, pracující populace
- anatomie karpálního tunelu:

- Stěny karpálního tunelu tvoří:
 - eminentia carpi ulnaris: os pisiforme, hamulus ossis hamati,
 - eminentia carpi radialis: tuberositas ossis scaphoidei a tuberculum ossis trapezii,
 - palmární strana: ligamentum carpi transversum neboli retinaculum musculorum flexorum,
 - dorzální strana: zápěstní kůstky
- prochází n. medianus a 9 šlach flexorů prstů
- Nervus medianus vysílá nad karpálním tunelem ramus palmaris nervi mediani — senzitivní větvíčku pro laterální oblast karpu a laterální části dlaně; tato oblast proto není senzitivně postižena.
- Po průchodu karpálním tunelem vysílá rami musculares pro svaly thenaru kromě m. adductor pollicis a hluboké hlavy m. flexor pollicis brevis, které jsou zásobeny z n. ulnaris.
- Dále vysílá nervi digitales palmares, které zásobují motoricky muscoli lumbricales I et II (pro 2. a 3. prst)
- senzitivně 1. prst až polovinu 4. prstu z palmární strany a jejich inervace přesahuje přes konečky prstů až na dorzum ruky, kde senzitivně zásobují distální části článků prstů
- etiopatogeneze
 - úžina = anatomicky predisponuje k postižení nervu
 - Jakákoliv abnormita nervu či jeho okolí → zmenšení okolního prostoru, komprese nervu
 - Nejprve útlak vasa nervorum → ischemizaci nervu a edém → dále zvyšuje tlak na nerv v průchodu karpálním tunelem
 - Přetrvávající chronická komprese → strukturální změny v nervu
 - zpočátku dochází k lézi myelinové pochvy
 - později se objevuje postižení jednotlivých axonů s postupnou ztrátou funkce senzitivních a motorických vláken
 - Někdy může dojít až ke vzniku intraneurální fibrózy
 - Slabě myelinizovaná vlákna vedoucí perцепci bolesti jsou odolnější
 - Rizikové faktory rozvoje SKT:
 - nadměrná, dlouhodobá a jednostranná lokální svalová zátěž drobných svalů ruky a předloktí
 - používání větší svalové síly s nižší četností pohybů či menší svalové síly s vysokou četností pohybů
 - práce se šroubovákem, držení těžšího ručního náradí, hra na strunné nástroje, práce s počítačovou klávesnicí a myší v nevhodné poloze) → vede k hypertrofii, traumatizaci a edému měkkých tkání;
 - vibrace s přenosem na ruce (práce s motorovou pilou, sbíječkou, pneumatickým kladivem či vrtačkou)
 - vznik mikrotraumat přímo v nervu, či k poškození vasa nervorum následnou ischemií nervových vláken
 - diabetes mellitus
 - hormonální změny (tyreopatie, 3. trimestr těhotenství — potíže odeznívají do několika týdnů po porodu, užívání hormonální antikoncepce, klimakterium, akromegálie)
 - revmatologická onemocnění (revmatoidní artritida, systémový lupus erythematosus)
 - traumatické změny (zlomeniny kostí zápěstí s následnou tvorbou kostěného svalku, Collesova fraktura)
 - obezita, dna, alkoholismus, výživové karence a mnoho dalších;
 - kongenitálně úzký karpální tunel, anomální odstupy šlach, cévní anomálie, ganglion, tumor.
- klinický obraz
 - nejprve se objevují senzitivní symptomy:
 - parestezie (pocit mravenčení, brnění) či dysestezie 1. až 3. a přilehlé části 4. prstu na palmární straně ruky a dorsálně v okolí nehtů těchto prstů

- někdy mohou příznaky postihnout všechny prsty (na podkladě anastomóz mezi n. medianus a n. ulnaris: Martinova-Gruberova anastomóza na předloktí či Cannieova-Richeova anastomóza ve dlani)
- pocit „oteklé ruky“ bez zjevného otoku;
- zpočátku typicky v noci — vzbudí pacienta nad ránem a po protřepání ruky a rozhýbání prstů dochází k úlevě, později i v klidu přes den;
- nebo při manuální práci, při zalomení zápěstí ve statické poloze ruky (držení řídicích koleček) nebo při elevaci horní končetiny (držení se v dopravním prostředku).
- lehká až těžká hypestezie v oblasti 1. až radiální poloviny 4. prstu z ventrální části a na dorzálních konečcích prstů
- zhoršení jemné motoriky (problém zapnout knoflík či sebrat drobnou minci)
- motorické příznaky: paréza abdukce a opozice palce
- v těžkém stadiu mohou senzitivní příznaky mizet, je přítomna atrofie drobných svalů thenaru v důsledku těžké denervace
- mezi netypické příznaky patří vystřelování bolesti z ruky do předloktí, paže či až do ramene nebo bolesti v oblasti karpu
- vzácně fascikulace či spasmus svalů thenaru
- mohou se objevit také autonomní příznaky — změna teploty, zbarvení a trofiky kůže a nehtů
- Vývoj subjektivních příznaků
 - 1. fáze – ranní tupost v prstech;
 - 2. fáze – noční parestézie;
 - 3. fáze – denní parestézie – hlavně při práci s rukama nad hlavou (třeba držení se madla v MHD);
 - 4. fáze – neobratnost drobných pohybů
- Objektivní nález
 - Poruchy citlivosti
 - Motorický defekt vzniká později – hlavně atrofuje m. abductor pollicis brevis;
 - příznak svíčky – ruka dlaní vzhůru, palec trčí nahoru, tlačíme ho do dlaně, sledujeme jeho odpor;
 - vzniklá atrofie tohoto svalu dělá takovou jamku laterálně na thenaru.
 - Čítí nad thenarem normální (subkutánní větev z n. medianus odstup před vstupem do karpálního tunelu!!!).
 - pseudoneurom n. mediani – vřetenovité ztlustění nervu vznikající útlakem nervu a hromaděním axonoplasmu.

– Diagnostika

- Vyšetření
 - Provokační testy — manévry, kterými se v karpálním tunelu zúží prostor pro nerv:
 - poklep kladívkem nebo prstem nad karpální tunel (Tinelův test)
 - komprese našimi prsty nad karpálním tunelem 30 sekund (Durkanův test)
 - flexe ruky v zápěstí po dobu 60 sekund (Phalenův test),
 - extenze ruky v zápěstí po dobu 60 sekund (obrácený Phalenův test)
 - zvednutí rukou po dobu 60 sekund (hand elevation test)
- Elektromyografie a elektroneurografie
 - k verifikaci diagnózy i ke stanovení tíže postižení a k objektivnímu sledování nemoci;
 - postižení senzitivních a motorických vláken (neurografie)
 - průkaz demyelinizačních známek postižení nervu — snížená rychlost senzitivního vedení a prodloužená distální motorická latence, obraz disperze potenciálů;
 - jehlová EMG — reinervační potenciály (chronické postižení) a abnormní spontánní aktivita (akutní postižení)
- Zobrazovací metody

- sonografie, CT, magnetická rezonance — při selhání operace či k vyloučení tumoru jako příčiny SKT;
 - rtg snímek — při podezření na revmatologické onemocnění či abnormitu kostí (např. po traumatu).
- terapie
- Konzervativní terapie
 - kauzální léčba základního onemocnění;
 - snížení zátěže horní končetiny;
 - střední postavení ruky, omezení flexe a extenze zápěstí (v noci měkká ortéza či obvaz na zápěstí k udržení středního postavení);
 - fyzioterapie — ultrazvuk, laser, magnetoterapie, iontoforéza, mobilizace zápěstních kostí atp.;
 - nesteroidní antiflogistika celkově v kombinaci s lokální terapií;
 - obstřík s aplikací lokálních anestetik, steroidů či nesteroidních antirevmatik;
 - vitaminy skupiny B.
 - Chirurgická terapie
 - indikováno je středně těžké až těžké postižení dle klinického a EMG nálezu;
 - dekomprese nervu pomocí discize ligamentum carpi transversum;
 - klasický otevřený přístup (zlatý standard) či endoskopie
 - v LA se tento zákrok provádí ambulantně;
 - vyskytuje se docela dost komplikací – nedostatečné protěti ligamenta (nedostatečný řez, použití tzv. retinakulomu naslepo...)
- **syndrom loketního kanálu, kubitálního kanálu**
- útlak n. ulnaris
 - Kubitální tunel – lig. col. ulnare (spodina), mediální epikondyl humeru, olekranon a aponeuróza m. flexor carpi ulnaris
 - Etiologie
 - po zlomeninách – vzniká hypertrofický svalek
 - profesní zatížení, chronické mikrotraumatizace – dlouhodobá flexe v lokti (brusiči skla)
 - klinický obraz
 - motorika: flexor carpi ulnaris, flexor digitorum profundus, hypothenar, mm.interossei
 - Neschopnost flexe II.–V. prstu v metakarpofalangeálních kloubech (mm. interossei).
 - Neschopnost addukce a abdukce II.–V. prstu (mm. interossei).
 - Neschopnost flexe v distálním interfalangeálním kloubu IV. a V. prstu (m. flexor digitorum profundus).
 - Vážné addukce palce – novinový příznak
 - parestzie IV. a V. prstu; někdy spontánní bolesti v mediálním epikondylu humeru
 - tupost prstů
 - parézy a atrofie - dráповitá ruka, nedokonalý stisk ruky
 - typické obtíže – při sepnutí opasku, zapnutí zipu, knoflíku
 - Léčba - operační – deliberace a transpozice nervu před mediální epikondyl
- **Syndrom Guyonova kanálu**
- distální komprese nervus ulnaris v oblasti zápěstí (Guyonův kanál, lig. pisohamatum).
 - komprimován může být společný kmen nervu či pouze hluboká motorická větev nebo senzitivní ramus superficialis
 - nikdy není (na rozdíl od syndromu kubitálního kanálu) postižen m. flexor carpi ulnaris a hluboké flexory prstů

- klinika
 - bolesti v dlani
 - dále dle lokalizace léze porucha čítí (jen hypothenar a 5. a 4. prst)
 - oslabení (dukce prstů – nesvede špetku, lumbricales – flekční postavení 4.–5. prstu, slabost addukce palce)
 - dg. EMG vyšetření
 - operační léčba - uvolnění nervus ulnaris
- **Syndrom supinátorového kanálu**
- komprese hluboké větve n. radialis - prochází skrze m. supinator (útlak Frohseho arkádou)
 - slabost extenze prstů v metakarpofalangeálních kloubech
- **další formy útlaku n.radialis**
- v oblasti axily – postižena i motorická vlákna pro m. triceps brachii → oslabení extenze v lokti
 - např.: komprese vysokými berlami
 - v oblasti sulcus n. radialis – inervace tricepsu v normě, postiženy extenzory ruky a prstů
 - např.: Saturday night palsy – tlak okraje lavičky nebo židle v oblasti axily u silně opilých, paréza milenců
- **Pronátorový syndrom**
- komprese n. medianus mezi 2 hlavami m. pronator teres v oblasti proximálního předloktí
 - bolest v oblasti lokte a horní třetině předloktí s paresteziemi u I.–IV. prstu
 - oslabení m. flexor pollicis longus a abductor pollicis brevis
- **Struthersův syndrom**
- komprese n. medianus
 - v distální části humeru pod Struthersovým vazem v oblasti anomálního výběžku processus supracondylaris
 - bolest nad loktem s brněním prstů a ruky až oslabení svalů předloktí
- **Kilohův-Nevinův syndrom**
- komprese n. interosseus anterior v oblasti proximální třetiny předloktí
 - abnormálním vazivovým pruhem jdoucím od hluboké hlavy m. pronator teres ke šlaše m. flexor digitorum superficialis nebo profundus
 - bolesti v oblasti volární horní třetiny předloktí, oslabení hlubokých flexorů prstů 1. - 3.
 - u profesí vyžadujících silnou a dlouhodobou flexi v lokti a pronaci (tesaři, řezníci, při zpracování kůže)

Úžinové syndromy na dolní končetině

- **Meralgia parestetica**
- komprese n. cutaneus femoris lateralis v oblasti laterálního úponu lig. inguinale
 - postihuje více těhotné, obézní, diabetiky
 - palčivé bolesti a parestézie na zevní straně stehna (oblast kapsy kalhot)
 - Potíže se často zhoršují delším stáním, chůzí či obracením na posteli, zmírňují se flexi v kyčli
 - Nikdy není přítomna porucha svalového napětí či oslabená flexe v kyčelním kloubu
 - Terapie
 - s úspěchem využít opakovaných injekcí kortizonoidů a místními anestetiky do oblasti úžiny,
 - perorální užívání antiflogistik.
 - Při neúspěchu lze provést chirurgickou exploraci a uvolnění nervu z místa úžiny
- **Útlak n.femoralis v oblasti inguinálního kanálu**
- Motoricky inervuje m. iliopsoas, m. sartorius a quadriceps femoris

- Umožňuje flexi v kyčli a extenzi v kolenu
- senzitivní inervaci zajišťuje na vnitřní straně stehna a vnitřní straně bérce.
- Klinický obraz
 - dominuje postižení motorické funkce quadricepsu
 - problémy s chůzí do schodů, výstupem na židli, při chůzi ze schodů se jim podlamuje dolní končetina.
 - Při delším trvání poškození quadriceps atrofuje
- **Útlak n.peroneus v oblasti hlavičky fibuly**
 - Sezitivně inervuje zevní stranu lýtku
 - Motoricky řídí everzi nohy, extenzory přední strany bérce a drobné svaly dorza nohy.
 - Klinický obraz
 - Protože vážne dorzální flexe nohy, není nemocný schopen chodit po patách a špička přepadává.
 - kohoutí chůze (foot-drop)
 - parestesie zevní plochy bérce, dorsu nohy, méně i na prstech
- **Syndrom mediálního tarsálního kanálu**
 - komprese n. tibialis pod retinaculum flexorum
 - parestézie, dysestézie, bolesti s propagací do planty
 - potíže se vyskytují zpočátku jen při zátěži (tanec, běh, chůze), ale postupně jsou bolesti a brnění i v noci, v klidu
 - při dlouhém stojí na špičkách (profesionální postižení baletek a tanečnic), při vadné obuvi
 - terapie - nutná úprava zátěže (pro tanečnický profesionály často znamená konec této umělecké kariéry)
 - chirurgická revize dobrý efekt
- **Mortonova metatarzalgie**
 - komprese n. plantaris medialis
 - palčivá bolest v oblasti mezi 3. a 4. meziprstcovým prostorem nohy, planty při chůzi nebo při stojí
 - Ženy postiženy častěji – vlivem nošení vysokých podpatků a nevhodného tlaku na meziprstcové prostory nohou
 - profesionální postižení baletek
 - Terapie
 - odstranění zevních provokačních příčin – úprava obuvi, snížení podpatků či nošení speciálních vložek obuvi.
 - Obstřík postiženého prostoru směsí kortizonoidu a anestetika je léčebný i diagnostický zákrok.
 - Chirurgické řešení – vynětí neuromu – je účinným řešením u odolných případů

SYNDROM BRACHIÁLNÍHO A LUMBOSAKRÁLNÍHO PLEXU

- **Mezi příčiny plexopatií patří:**
 - trauma včetně iatrogenního: operace ramena, kyčle
 - Zvláštním typem je tzv. avulze (vytržení) brachiálního plexu, typicky jako následek motohavárií
 - ve skutečnosti jde však o vytržení kořenů z míchy.
 - komprese: nádorem (Pancoastův tumor apexu plic), vysoké berle v axile, komprese hlavičkou plodu u rodičky, hematomem v psoatu aj.
 - dysimunitní porucha: idiopatická brachiální (vzácně i lumbosakrální) plexopatie
 - vaskulárně ischemická a metabolická: vaskulitidy, diabetes mellitus
- **plexus brachialis**
 - anatomie
 - Plexus brachialis (C4–Th1) vzniká propojením předních větví C5–C8, k nimž na kranální straně přichází spojka z C4 a kaudálně se k nim připojuje většina vláken z Th1.

- Ventrální větve C5–Th1 se spojují do tří primárních svazků (truncus superior, medius a inferior).
- Pod klavikulou se tři primární svazky (trunci) pažní pleteně dále dělí, každý primární svazek se rozdělí v přední a zadní větev, spojením těchto větví vznikají sekundární svazky – fasciculi plexus brachialis. Ty postupně obstoupí kmen a. axillaris a z nich teprve vycházejí vlastní periferní nervy.
- *Kompletní paréza plexus brachialis*
 - chabá plegie celé horní končetiny (pletence, paže i ruky).
 - zůstává jen schopnost elevace ramene.
 - čítí je porušeno kromě vnitřní a zadní strany.
 - může být Hornerův syndrom z porušené sympatické inervace.
 - areflexie C5–8, v chronickém stádiu těžké atrofie
- *Inkompletní paréza plexus brachialis* - dva typy obrny:
 - horní - nemožná abdukce v rameni a flexe v lokti (Duchenne-Erb)
 - motorické lézi v oblasti ramene a částečně paže.
 - motorická inervace vlastní ruky je normální
 - „dobrá ruka na ochrnutém rameni a paži“.
 - areflexie C5–6 (r. bicipitový a brachioradiální)
 - dolní - drobné svaly ruky a předloktí, s Hornerovou trias
 - Parézu dolního typu (C8–Th1)
 - „ochrnutá ruka na dobrém rameni a paži“.
 - areflexie C8 (r. flexorů prstů)
- syndromy horní hrudní apertury - TOS - tlakové postižení nervově-cévních struktur
 - a. a v. subclavia + plexus brachialis intermitentně stlačovány v horní hrudní apertuře mezi I. krční žebro a okolní struktury
 - *sy. krčního žebra* - tah za napnutou paži směrem dolů vyvolá parestézie, porucha hybnosti C8-Th1
 - *skalenový syndrom* - bolest na ulnární straně ruky, vazomotorické změny
 - *kostoklavikulární syndrom* - útlak plexu, a. i v. axillaris; u anomálií hrudníku a pokleslých ramen; dolní paréza plexu
 - *hyperabdukční syndrom* - ve spánku s rukama za hlavou nebo rukou pod hlavou
 - útlak plexu tumorem Pancoastův tumor
 - klinický obraz
 - Jen u malé části postižených.
 - Pocit chladu a zblednutí prstů, Raynaudův syndrom, bolest a únava horní končetiny při práci ve vzpažení
 - parestézie v horní končetině, zvláště v prstech
 - oslabení/vymizení pulzací na tepnách HK + šelest v podklíčkové oblasti (v určitých polohách)
 - trofické kožní změny na špičkách prstů výjimečně
- **plexus lumbosacralis** - viz obrny jednotlivých nervů v obece
 - **plexus lumbalis** – Th12 – L4
 - Nervus iliohypogastricus, Nervus ilioinguinalis, Nervus genitofemoralis, Nervus cutaneus femoris lateralis, Nervus femoralis, Nervus obturatorius
 - **plexus sacralis** – L4-S5
 - Nervus gluteus superior, Nervus gluteus inferior, Nervus cutaneus femoris posterior, Nervus ischiadicus, Nervus pudendus

17. VERTEBROGENNÍ SYNDROMY - ALGICKÉ SYNDROMY KRČNÍ A BEDERNÍ, DISKOPATIE, SPONDYLOGENNÍ MYELOPATIE, KOŘENOVÉ SYNDROMY, DIAGNOSTIKA A TERAPIE, KOMPLIKACE

– klasifikace:

- **segmentové (regionální) syndromy** - akutní a chronické bolesti v zádech;
 - porucha funkce v jednom segmentu či jedné oblasti, porucha držení páteře, lokalizovaná bolest, reflexní změny
 - chybí kořenová iritace a neurologický deficit
- **kompresivní neurologické syndromy**
 - typické kořenové bolesti vyzařující v příslušném dermatomu, obvykle provázené dalšími neurologickými příznaky (motorickými a senzitivními)
 - Degenerativní (diskogenní : 4.- 5. dekáda; spondylóza: 6.-7. dek.)
 - Nedegenerativní (převažuje do 30 let věku)
 - **radikulopatie** = kořenové syndromy; typická radikulární bolest vyzařující do dermatomu s motorickými a senzitivními příznaky; včetně sy. kaudy a neurogenních klaudikací
 - **myelopatie**
- **Nekompresivní** – Metabolická (DM), Infekční (herpes zoster, lymeská borelióza)

– etiologie:

- *organická onemocnění nedegenerativní* – infekční, neinfekční záněty, nádory, osteoporóza, traumata, vývojové anomálie
- *degenerativní onemocnění páteře* – zvýšený tlak nebo přetížení páteře - spondylóza, osteochondróza, spondylartóza
- *funkční vertebrogenní syndromy* – bez jasného organického korelátu

– jedna z nejčastějších chorob vůbec, 5. nejčastější příčina hospitalizace

– ataku zažije cca 60-90% lidí, prevalence radikulárních syndromů a myelopatií se odhaduje na 2-3 %

AKUTNÍ BOLESTI V ZÁDECH

– podle lokalizace:

- **krční páteř** - cervikalgie, bolesti za krkem, ústředí
 - Může být projekce do hlavy (cervikokraniální syndrom) nebo do HK (cervikobrachiální syndrom)
 - **Příčiny:** – myofasciální bolest a trigger points (levator scapulae, trapéz-hlavně horní, krátké extenzory šíje)
 - blokády v oblasti krční páteře a horních žeber
 - problematika ramenního kloubu a lopatky
 - syndrom horní hrudní apertury
- **hrudní páteř** – thorakodorzalgie
 - Vždy primárně dif. dg. hlavně proti AP:
 - u VAS delší trvání (hodiny až dny) a nebývá úzkost
 - není provokace fyzickou zátěží (schody)
 - je provokace pohybem C, Th páteře
 - nereaguje na nitroglycerin
- **bederní páteř** - lumbago, houser; při organické nedegenerativní etiologii lumbalgie, low back pain
 - Při přetrvávání bolesti po dobu delší než 3 měsíce se stav označuje jako chronické lumbago

– Etiologie - většinou se detailní příčinu nepodaří odhalit

- většinou kombinace přetížení a mikrotraumat okolní pojivové tkáně
- vzácně diskogenní lumbago - komprese lig. longitudinale posterius nebo durální vak
- Závažná organická onemocnění nedegenerativní povahy mohou začít akutně, ale další průběh je protražovaný

- klinika:
 - náhle vzniklá akutní lokální bolest – v příslušné oblasti páteře, často asymetrická, bez iradiace
 - abnormální postavení páteře
 - krk - úklon, rotace, srovnání lordózy
 - hrudní - hyperkyfóza nebo absence kyfózy
 - bederní - srovnání lordózy, úklon, předklon
 - hybnost omezená, bolestivá - většinou jen jedním směrem; ostatní pohyby částečně nebo úplně zachovány
 - reflexní změny pojava - zhrubění kožní řasy nad postiženým segmentem (hyperalgetická kožní zóna)
 - svalové spasmy postihující paravertebrální, ale i vzdálenější svaly
 - tzv. bolestivé (spoušťové) body jak na strukturách páteře samotné (např. trnové výběžky), tak i na vzdálenějších strukturách (žebra, sternum, rameno, pánev).
 - mohou postihovat i vnitřní orgány a imitovat extravertebrální onemocnění, např. akutní koronární příhodu
- benigní průběh; 90 % nemocných s akutním lumbagem je bez bolestí do 2-3 měsíců; cca 50% nemocných recidivuje
- není nutné provádět zobrazovací vyšetření

CHRONICKÉ BOLESTI V ZÁDECH

- velké spektrum příčin, je nutná dif. dg.
- **red flags** - závažné nedegenerativní onemocnění nebo riziko trvalého neurologického deficitu
 - věk nad 50 nebo pod 20 let - tumor, nad 70 let - trauma
 - trvání bolesti nad 1 měsíc
 - existence primárního extravertebrálního nádoru (tumor), chronického zánětu (zejména ledvin, plic, kůže - infekce) či jiného závažného onemocnění (diabetes – infekce)
 - imunosuprese, dlouhodobé podávání kortikosteroidů, i.v. narkoman
 - operace páteře nebo jiný invazivní výkon (lumbální punkce, periradikulární terapie, epidurální katetr – infekce)
 - úbytek váhy, nevysvětlitelné teploty, zvýšené zánětlivé parametry (FW,CRP)
 - trauma v anamnéze
 - bolest velké intenzity, noční a klidové bolesti, provokace stojem se zmírněním v sedě, bolest v hrudní páteři, palpační bolestivost obratle
 - bolesti trvající déle než 1 měsíc
- na základě přítomnosti těchto varovných příznaků do dvou skupin podle etiologie a závažnosti:
 - *Prosté, nespecifické bolesti zad* - obvykle bez jasného anatomického korelátu a s benigním průběhem
 - charakteristické obvyklým chyběním varovných příznaků.
 - *Bolesti vyvolané závažnými organickými onemocněními páteře* (zánět, tumor, trauma)
 - Může být přítomen segmentový a/nebo kořenový sy
 - bolesti jsou obvykle lokální, mohou se však kombinovat s bolestí radikulární při postižení kořenů
 - stálá bez remise, často klidová, eventuálně noční
 - není úleva a závislost na poloze (typické pro nemechanickou bolest)
 - nereaguje na terapii, pomalá lineární progresse
 - Tyto příčiny jsou signalizovány varovnými příznaky.
- diagnóza:
 - RTG páteře, případně pánev
 - laboratoř: KO, CRP, moč
- etiologie:
 - svalové dysbalance či špatné pohybové a posturální stereotypy
 - hypermobilita (tzv. „ligamentová“ bolest)

- degenerativní či vývojové změny (hernie disku, degenerativní nebo kongenitální stenóza spinálního kanálu, spondylartróza, spondylolistéza, skolióza)
- onemocnění extravertebrálního původu (afekce ramenního kloubu, kyčle, sakroiliakálního skloubení, vnitřních orgánů)
- psychosociální faktory (zaměstnání, ekonomika, afektivita, chování)
- závažná organická onemocnění nedegenerativní povahy (spondylitida, spondylodiscitida, revmatická onemocnění, sakroileitida, arachnoiditida, spinální epidurální absces, primární a metastatické nádory páteře a páteřního kanálu, osteoporóza, úrazy aj.)
- opakované, často nesprávně indikované operace – „failed back surgery syndrome“.

KOŘENOVÉ SYNDROMY

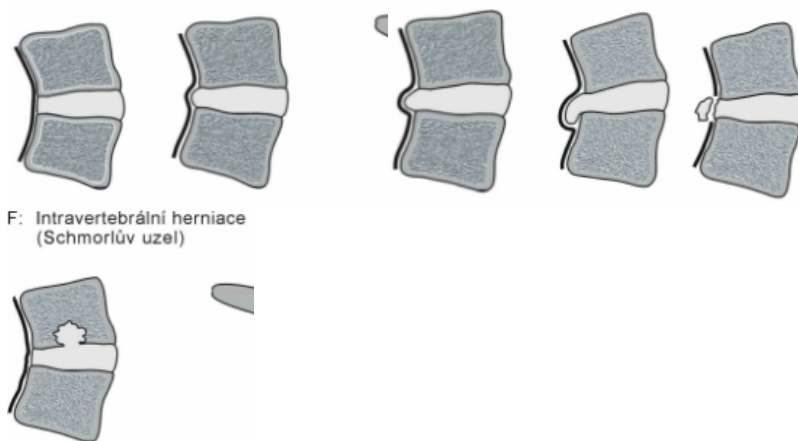
- Kořenové syndromy vertebrogenního původu - způsobeny kompresí míšních kořenů v důsledku degenerativních změn páteře

- Nejčastěji jde o diskogenní kompresi výhřezem meziobratlové ploténky
- méně nediskogenní útlak fibroplastickými a kostěnými zúženími páteřního kanálu
- Diskogenní a nediskogenní komprese se mohou kombinovat

- výhřezy plotének

- hlavně lumbosakrální oblast - 20-40x častěji než v krční oblasti, hlavně L5-S1
- laterální výhřez - zasažení jednoho kořene
- paramediální výhřez - i více kořenů současně
- mediální výhřez může způsobit syndrom kaudy

A: Normální disk B: Vyklenutí disku ("bulging") C: Protruze disku D: Extruze disku E: Sekvestrace disku



- krční oblast - podstatně méně časté než v oblasti lumbosakrální, stejně časté diskogenní a nediskogenní radikulopatie
 - hlavně oblast C7, C6, vzácně C5 a C8
 - postižení ostatních krčních kořenů a kořene Th1 je raritní
- stenózy - hypertrofie kloubů při spondylartróze, osteofyty, olistéza, ztráta výšky disku
 - častěji v krční než v lumbální oblasti
 - mohou kombinovat s kompresí diskogenní, stenotické změny vedou k časnější manifestaci u kongenitální stenózy
- hrudní výhřezy se většinou manifestují jako myelopatie; komprese kořenů je vzácná
- další příčiny: záněty, traumata, nádory, epidurální hematom
 - *Primární a metastatické nádory* (extradurální metastázy, metastázy do obratlových těl se zhroutčením obratlového těla)
 - *Traumata páteře* vedou k radikulární symptomatice při frakturách obratlů s dislokací.
 - *Zánětlivá onemocnění* infekční povahy (spondylitida, spondylodiscitida, epidurální absces), arachnoiditida, epidurální fibróza.
 - *Epidurální hematom* - většinou s malou hernií, na CT imituje rozsáhlou extradurální expanzi (sekvestrující hernii)

- klinická triáda příznaků:
 - **senzitivní příznaky v dermatomu - bolest nebo parestezie** - vyzařuje do dermatomu, jasné hranice, zhoršení provokačními manévry
 - **segmentální motorické příznaky** - svalová slabost, hypotonie, hypotrofie, změna reflexů; nemusí být vyjádřeny při selektivním postižení zadního kořene
 - **lokální bolest** - s poruchou držení a hybnosti páteře
- Dělení kořenových příznaků:
 - **iritační** - parestézie, dysestézie, hypersestézie, fascikulace, bolesti
 - bolesti - silná, vystřelující do dermatomu, autodermatom
 - závislost na poloze a pohybu, je úlevová poloha
 - pozitivní kompresivní a napínací manévry
 - **zánikové** - hypotrofie, hypotonie, senzitivní deficit, motorický deficit, paréza, snížení nebo vyhasnutí reflexů
 - **kořenový syndrom** – iritační, iritačně-zánikový, zánikový
- RTG - snížení meziobratlového prostoru - disku, osteofyty na okrajích obratlových těl; pro přesnější zobrazení CT a MRI
- Klinická symptomatika při lézi krčních kořenů
 - Příčiny – osteofyt, výhřez, cervikální stenóza

Hernie	Kořen	Klinické symptomy
	C2	Výskyt jen zřídka. Provázen jednostrannou bolestí v oblasti processus mastoideus nebo retrobulbárně. Bolest nejspíše způsobena drážděním větve n. occipitalis major v místě průniku svalem a fascií k occiputu
C2-3	C3	Bolest a senzitivní deficit: zadní plocha krku, boltec Motorický deficit a atrofie: klinicky nelze detekovat Reflexologická změna: žádná
C3-4	C4	Bolest a senzitivní deficit: zadní a přední plocha krku Motorický deficit a atrofie: klinicky nelze detekovat (obvykle subklinická paréza bránice) Reflexologická změna: žádná
C4-5	C5	Bolest a senzitivní deficit: krk, rameno, přední a laterální plocha paže Motorický deficit a atrofie: deltoideus, biceps brachii - oslabení abdukce v rameni Reflexologická změna: bicipitální reflex
C5-6	C6 (20%)	Bolest a senzitivní deficit: krk, rameno, mediální okraj lopatky, zevní okraj paže a předloktí, I.-II. prst Motorický deficit a atrofie: biceps brachii, brachioradialis - oslabení flexe v lokti a extenze v zápěstí Reflexologická změna: bicipitální reflex (styloradiální)
C6-7	C7 (60%)	Bolest a senzitivní deficit: krk, rameno, mediální okraj lopatky, dorzální plocha paže, předloktí a ruky, II.-IV. prst Motorický deficit a atrofie: triceps brachii Reflexologická změna: tricipitální reflex
C7-Th1	C8	Bolest a senzitivní deficit: krk, mediální okraj lopatky, mediální plocha paže a předloktí, IV.-V. prst Motorický deficit a atrofie: drobné svaly ruky a flexory prstů - oslabená flexe prstů, stisk Reflexologická změna: reflex flexorů ruky a prstů
Th1-2	Th1	Bolest a senzitivní deficit: lopatka, mediální plocha paže Motorický deficit a atrofie: mm. interossei Reflexologická změna: žádná

- **Klinická symptomatika při lézi lumbosakrálních kořenů**
 - Příčiny – výhřez, osteofyt, lumbální spinální stenóza

Hernie	Kořen	Klinické symptomy
	L1,L2,L3	Velmi vzácný, asi 1-2% Bolesti se propagují po přední straně stehna. Senzitivní porucha. Dolní část zad, podbřišek, třísla, vnitřní strana steh Motorická porucha je částečně pro m. iliopsoas a m. quadriceps femoris. Bývá omezen cremasterový reflex.
L3/4	L4 (5%)	Bolest a senzitivní deficit: přední plocha stehna, vnitřní plocha bérce k vnitřnímu kotníku Motorický deficit a atrofie: quadriceps femoris, adduktory kyčle, tibialis anterior - obtížná chůze do schodů, nechodí "na střídačku", ale postiženou končetinu přisouvá na schod k zdravé - oslabená dorsální flexe nohy a extenze kolena, koleno méně stabilní při rychlých pohybech a často se podlomí Reflexologická změna: patelární reflex
L4/5	L5 (45%)	Bolest a senzitivní deficit: zevní plocha stehna anterolaterální plocha bérce, dorzum nohy, I.-IV. prst Motorický deficit a atrofie: extenzor hallucis longus a digitorum longus, částečně i tibialis anterior; gluteus medius, minimus, tensor fasciae latae (abduktory kyčle, Trendelenburgův příznak) - jako peroneální paréza (oslabení přední a laterální skupiny svalů bérce) - nemožnost dorzální flexe palce, oslabení dorzální flexe prstů a hlezna Reflexologická změna: 0, NELZE CHŮZE PO PATĚ
L5/S1	S1 (50%)	Bolest a senzitivní deficit: zadní plocha hýždě, stehna a bérce, zevní okraj nohy, malík Motorický deficit a atrofie: triceps surae (plantární flexe nohy, stoj na špičce), flexory bérce, gluteus maximus (extenze kyčle) Reflexologická změna: reflex Achillovy šlachy, NELZE CHŮZE PO ŠPIČCE - při chůzi na končetinu napadá

SYNDROM KAUDY EQUINY A NEUROGENNÍCH KLAUDIKACÍ

- Kauda equina - tvořena lumbosakrálními kořeny kaudálně od míšního konu (uloženém ve výši obratle L1 či ploténky L1/2)
- Etiologie - akutní syndrom kaudy - většinou důsledek mediální či paramediální herniace disku
 - dále intraspínální expanze v této oblasti
- náhlý vznik příznaků komprese kaudy, během hodin, předtím lumbalgie nebo monoradikulární bolesti
- i akutně bez předchozích symptomů
- klinika: oboustranné příznaky, asymetrické nebo častěji více či méně symetrické
 - kořenová bolest, jeden nebo víc kořenů, pozitivní napínací manévry
 - hypestézie až anestézie - horní hranice poruchy citlivosti určuje místo výhřezu
 - perianogenitální hypestézie (sedlovitý typ)
 - těžká či progredující slabost svalů DK distálně od nejproximálněji postižených kořenů
 - ztráta kontroly sfinkterů - chabá paréza měchýře, retence, stresová inkontinence, ischuria paradoxa (přetékání přeplněného měchýře)
 - vyhaslý anální, cremasterový a bulbokavernózní reflex

Lumbální spinální stenóza:

- Víceetážová stenóza:
 - intermitentní projevy dysfunkce kaudy při chronickém průběhu = **syndrom neurogenních kladikací**
 - **chronický syndrom kaudy equiny** - chronické progredující postižení více kořenů
 - případně kombinace obou typů

- *syndrom neurogenních klaudikací:*
 - nepříjemné pocity v DK, parestezie, bolest, tíha, únava, slabost steh, lýtek a nohou - horší při stoje a chůzi
 - oboustranně, nutí pacienta zastavit
 - Bolesti v zádech jsou lehké a nejsou v popředí; těžké bolesti ukazují na spondylolistézu či instabilitu
 - nebývají sfinkterové poruchy; někteří může ale močit jenom v sedě
 - bolí při chůzi z kopce, může jezdit na kole
- Neurologický nálezn na končetinách může být zcela negativní nebo mohou být přítomny reflexologické změny;
- permanentní slabost je přítomna u 2/5 nemocných.
- Narůstající trvalý neurologický deficit na dolních končetinách tvoří přechod ke chronickému syndromu kaudy
- Diferenciace mezi neurogenní a vaskulární klaudikací

	Neurogenní klaudikace	Vaskulární klaudikace
Úleva	sed, dřep, předklon	zastavení, stoj
Chůze do kopce	Nebolestivá	bolestivá
Chůze z kopce	Bolestivá (zvýraznění L lordózy)	nebolestivá
Jízda na kole	Nebolestivá	bolestivá
kritická vzdálenost	Měnlivá	konstantní

SPONDYLOGENNÍ MYELOPATIE

- komprese míchy osteoproduktivními a destruktivními změnami progresivně degenerujících páteřních struktur s možným podílem vaskulárně ischemických změn a opakovaných mikrotraumat
- horší u vrozených stenóz kanálu
- zhoršuje se při extenzi - nařazení ligament, přiblížení úseků
- většinou krční mícha = cervikální spondylogenní myopatie
- starší osoby (nad 50 let); často příčinou paraparézy DK
- klinika:
 - poruchy chůze
 - neobratnost rukou při jemných pohybech - způsobena obvykle kombinovaným postižením kortikospinálního traktu a propriocepce z poruchy zadních provazců – tzv. „clumsy hand syndrom“
 - poruchy citlivosti končetin a trupu, někdy rozložením imitují polyneuropatii
 - bolesti v krční páteři (nekonstantní)
 - bolesti i parestézie HK, vzácně Lhermittův příznak = pocity elektrických výbojů podél páteře a do končetin provokované předklonem hlavy
 - kořenové bolesti DK - asociovaná diskopatie - tandemová stenóza - současný útlak krční míchy, kořenů i bederních
 - Potíže sfinkterové jsou méně časté (25 %) a nebývají těžké
- nálezn: pozitivní iritační jevy na HK, kombinace s chabou parézou a fascikulacemi z útlaku předních rohů míšních
 - DK: známky postižení kortikospinální dráhy (spastická paraparéza)
- velmi pomalá, pozvolná progresie; náhlé zhoršení po zatížení (plavání, nesení břemen) nebo i po drobném traumatu
- možná úprava i těžkých příznaků (kvadruparéza), stav se může po počáteční progresi na dlouhou dobu několika let spontánně stabilizovat
- zobrazení: MRI - ukáže nejlíp stav míchy a míšního kanálu; pro kostěné změny CT nebo RTG
- u většiny nemocných progresivní onemocnění - bez léčby významné neurologické postižení a často až invalidizace nemocného

TERAPIE

- akutní stavy: klid + analgezie + myorelaxace
 - bolest léčit rychle a razantně
 - krátkodobá stabilizace krčním nebo bederním pásem
 - pozor na noc - bolest se subjektivně horší v noci
- subakutně - zahájit fyzikální terapii, fyzioterapie, nutná aktivní spolupráce pacienta
 - stabilizační systém páteře
 - relaxace, protažení zkrácenin, zpevnění ochablých svalů, mobilizace kloubů páteře, uvolnění spazmů
 - úprava dechových stereotypů
 - co nejdřív uschnout - prevence fixace na nemoc
- NSA - pouze krátkodobě
- na noc myorelaxancia
- obstříky intradermální, kořenové pod CT kontrolou
- chirurgická terapie:
 - absolutní indikace: syndrom kaudy, rychlý rozvoj parézy
 - relativní indikace: progrese neurologického deficitu, parézy, neúspěch konzervativních postupů
 - mikrodisektomie – dekomprese nervového kořene
 - dekompresní výkony – dekompresní laminektomie, foraminotomie
 - stabilizační výkony a fúze
 - artroplastika (2 typy náhrad)
 - Parciální – Náhrady ze silikonu, polymeru (náhrada viskoelastických vlastností nucleus pulposus)
 - Totální – Kovové náhrady – Kombinace kovu s polyetylenovou vložkou mezi 2 kovové části (náhrada pohybové charakteristiky disku)
- pozor na failed back surgery syndrome - naprostý neúspěch operací páteře
- prevence - Omezit jednostranné statické zátěže a stereotypy
 - Omezit dynamická nárazová přetížení, Neprochládnout
 - Zajistit ergonomii práce včetně správného držení těla
 - pravidelná pohybová aktivita, u diskopatů vyloučit nevhodné sporty

18. PORUCHY SPÁNKU - CHOROBY S NADMĚRNOU DENNÍ SPAVOSTÍ, S NEKVALITNÍM NOČNÍM SPÁNEM A ABNORMÁLNÍ STAVY BĚHEM SPÁNKU

- **spánek**
 - synchronní = NREM
 - I. stádium – zavřené oči, usíná, rozpad alfa, nepravidelná theta nižší amplitudy
 - II. Stádium – základní theta, spánková vřetena
 - III. Stádium – rozpad spánkových vřeten, až z 50% delta
 - IV. Stádium – více než 50% delta
 - asynchronní = REM (fáze fázičká - s rychlými nepravidelnými pohyby očních bulbů, zvýšení dechové a tepové frekvence, zvýšením TK a svalovými záškuby, zdají se sny; fáze atonická – bez očních pohybů a svalových záškubů)
 - grafické znázornění: hypnogram
 - v první části noci větší výskyt hlubokých spánkových stadií
 - tradiční trvání 6-9 hodin, hlavně v noci; nemá být přerušovaný, má mít pravidelnou strukturu
- **mezinárodní klasifikace poruch spánku:**
 - insomnie, poruchy dýchání ve spánku
 - hypersomnie centrálního původu
 - poruchy cirkadiálního rytmu, parasomnie
 - abnormální pohyby ve spánku
 - izolované příznaky, jiné poruchy spánku

VYŠETŘENÍ PORUCH SPÁNKU

- Nejčastější spánkové obtíže, které jsou důvodem k vyšetření:
 - poruchy dýchání ve spánku (chrápání, dechové zástavy, noční dušnost)
 - nespavost (poruchy usínání, porucha kontinuity spánku a předčasné probouzení)
 - nadměrná denní spavost, atypické noční chování či motorické projevy
- anamnéza - včetně objektivní
 - čas ulehnutí, čas usnutí, neklid v nohou při usínání, kontinuita nočního spánku, počet nočních probuzení a jejich důvod, nykturie, chrápání, apnoe, stavy dušnosti, palpitace, motorická noční aktivita, vokalizace ve spánku, sny (barvité, živé, pohybová aktivita), ranní probouzení, pocit osvěžení po ránu, ranní bolest hlavy a pocit sucha v ústech
 - denní ospalost, počet denních spánků, pocit osvěžení, ztráta svalového tonu vázaná na emoce, spánková obrna
 - celková doba potíží, souvislost s jinými událostmi (stres, nárůst hmotnosti, úrazy hlavy, infekce, změna práce, jiná neurologická onemocnění...)
 - RA - syndrom neklidných nohou, psychiatrická a neurologická onemocnění, závislosti
 - SA, PA – pravidelnost režimu, směnný režim/noční služby
 - pracovní režim, léky (sedativa, hypnotika, stimulantia, thyriodální hormony, antialergika, antidepressiva, antipsychotika ...)
- subjektivní hodnocení denní spavosti
 - Epworthská škála (ESS) – hodnocení spavosti během různých činností (četba, televize, hovor, řízení auta)
 - spánkový deník - záznam o spánku a bdění za delší časové období; noc i den, významné události - výhody – přehlednost, rychlé získání informací
- polysomnografie - základní celonoční vyšetření ve spánkové laboratoři
 - snímání EEG, EOG (elektrookulografie - horizontální a vertikální pohyby očních bulbů), EMG svalů brady
 - další - proud vzduchu před nosem a ústy, mikrofon, dechové pohyby, EKG, saturace, EMG svalů bérce, videozáznam
 - I: nadměrná denní spavost, ventilační porucha ve spánku, periodické pohyby končetin, abnormální chování nebo pohybová aktivita ve spánku, insomnie
- ambulantní vyšetření - polyMESAM - na poruchy dýchání
- limitovaná polygrafie - celonoční, lze provést i mimo spánkovou laboratoř
- aktigrafie - monitorace pohybu; krabička s kuličkou ;-), výstup - aktigram
 - z HK - několikadenní monitorace, vyšetření poruch cirkadiálního rytmu, insomnie, hypersomnie
 - z DK - 3 noci po sobě, monitorování pohybů DK, screening
- MSLT - test mnohočetné latence usnutí
 - denní test, 5x po 2 hodinách, monitoring jako polysomnografie
 - do 20 minut - jestli usne, jakým spánkem usne
 - I: nadměrná denní spavost, narkolepsie
- možnosti vyšetření u narkolepsie - hypokretin, orexin; možnost HLA typizace
- Titrace CPAP a BiPAP
 - U pacientů s ventilační poruchou ve spánku indikovaných k léčbě přetlakem v dýchacích cestách (CPAP) či k léčbě neinvazivní tlakově řízenou ventilační podporou (BiPAP)

INSOMNIE

- jediná choroba, kde k diagnóze stačí subjektivní stížnost pacienta – anamnéza, výjimečně nutná polysomnografie
- klinika:
 - základní 3 symptomy: obtížné usínání, přerušovaný spánek, předčasné probouzení
 - důsledky: neosvěžující spánek, denní obtíže - únava až ospalost, poruchy koncentrace a paměti, zvýšená tenze, podrážděnost, únavnost, změny a poruchy nálady, snížení motivace, somatické obtíže (bolesti hlavy, zažívací obtíže)

- etiologické jednotky:
 - **přechodná** - tranzientní, akutní; do 4 týdnů, navozená stresem (akutní onemocnění, práce, rodina...)
 - **primární, chronická** = psychofyziologická, naučená - úzkost z nemožného spánku při uléhání, strach z nevyspání a z důsledků nespavosti, soustředění na nespavost
 - **paradoxní** = pseudoinsomnie - porucha vnímání spánku; nemocný si myslí, že nespí; u starších pacientů a u depresí
 - **poruchy cirkadiálního rytmu** - jet lag, směnný provoz, posunutá fáze
 - **organická insomnie** - u jiného onemocnění - sy. neklidných nohou, periodické pohyby končetin ve spánku, apnoe, neurometabolická onemocnění, cirkadiální poruchy narkolepsie
 - neurologické nemoci - Parkinsonova nemoc, úrazy mozku, CMP ...
 - jiné somatické - arytmie, srdeční insuficience, astma a bronchitida, vředová chor.gastroduo., polakisurie a bolest
 - **sekundární insomnie** - psychiatrická onemocnění (úzkost, deprese, schizofrenie)
 - **další příčiny** - nevhodná spánková hygiena, drogy, léky, alkohol
 - **idiopatická** - od dětství
 - **behaviorálně navozená** - u dětí, důsledek nevhodných rituálů - dítě bez nich neusne
- terapie:
 - psychoterapeutická intervence - poučení nemocného o poruše a spánkové hygieně, KBT, relaxační techniky
 - farmakoterapie
 - přechodná insomnie - hypnotika III. Generace (zolpidem,zopiclon), odstranění příčiny
 - chronická insomnie - uspávací antidepressiva - trazodon, mirtazapin

PORUCHY DÝCHÁNÍ VE SPÁNKU

- symptomy: ronchopatie = chrápání, opakující se dechové zástavy nebo změlnění dechu, neosvěživý spánek, denní spavost a únava, ranní bolesti hlavy a sucho v ústech, poruchy soustředění, kognitivní poruchy, insomnie, noční probouzení, nykturie
- asociace s jinými onemocněními - obezita, nervosvalová onemocnění, GER, deformity hrudníku, anomálie obličejového skeletu, CHOPN, hypotyreóza, akromegalie
- důsledky!: hypertenze, aterogeneze, ICHS, ischemické CMP, inzulinová rezistence, DM, metabolický sy, nadměrná denní spavost, fragmentace spánku, zvýšená mortalita
- diagnóza: polysomnografie nebo limitovaná polygrafie; konzultace s ORL, stomatochirurgie, plicní vyšetření, ...
- obstrukční spánková apnoe:
 - nejčastější, muži středního věku; ženy chráněny estrogeny
 - RF: dlouhé měkké patro, obezita, krátký krk, obvod krku, velká uvula a tonsily, makroglosie, retropozice mandibuly
 - opakující se epizody hypopnoe nebo apnoe při kolapsu nebo zúžení HCD; dýchací úsilí zachováno
 - probouzení reakce s aktivací sympatiku - fragmentace spánku, vzestup TK a TF, vzestup tonusu svalů, pokles saturace
 - hypnogram - probouzení, deficit REM
 - hodnocení: respirační index - počet epizod za hodinu; hranice 15, při přítomnosti symptomů 5; ODI - počet poklesů saturace za hodinu, T90 - doba spánku při saturaci <90% (v %)
- terapie:
 - režim - redukce hmotnosti, abstinence, nekouřit, ne hypnotika, nespát na zádech ale boku, pravidelný režim, dostatek spánku
 - konzervativní: ortodontická protrakce mandibuly, CPAP - kontinuální přetlak v dýchacích cestách; BiPAP - různé tlaky na vdech a výdech, u nervosvalových onemocnění
 - chirurgie - ORL, stomatochirurgie – uvulopalatopharyngoplastika, tonsilektomie, mandibulomaxilární advancement, septoplastika
 - nevýhoda - po zákroku přestávají fungovat konzervativní postupy

- **centrální spánková apnoe**
 - porucha v oblasti kmene
 - pokles ventilace na podkladě sníženého ventilačního úsilí nebo po hyperventilaci
 - u srdečního selhání s plicní kongescí, porucha dechových center (vrozená nebo získaná CMP)
 - jednotky:
 - **idiopatické** - primární, Cheyne-Stokes
 - **primární apnoe u kojenců**
 - terapie: BiPAP, CPAP, oxygenoterapie, léčba základního onemocnění
- **hypoventilace** – nedostatečná funkce „dýchací pumpy“, časté apnoe, zhoršující se stav
 - při obezitě - Pickwickův syndrom
 - při plicních onemocněních - fibróza, CHOPN, stenóza laryngu
 - při nervosvalových onemocněních - myastenia, malformace hrudníku, svalová dystrofie

PORUCHY CIRKADIÁNNÍHO RYTMU

- regulace cirkadiánního rytmu: zadní hypothalamický trakt
- odchýlení preferovaného času uléhání a probouzení o víc než 2 hodiny od společenské normy
- klinika: insomnie, časně probouzení, obtížné probouzení, spánková opilost; ospalost ve dne, poruchy soustředění, podráždění, poruchy paměti, zvýšená úrazovost
- dělení:
 - zpožděná fáze spánku - večer pozdě usíná, ráno problém se vstáváním; adolescence
 - předsunutá fáze spánku - časně uléhání, brzké probouzení; starší věk
 - Intolerance směnného režimu
 - nepravidelný rytmus spánku a bdění - neurodegenerace, onemocnění CNS v ranném kojeneckém věku
 - volně běžící rytmus - chybí synchronizace se světlem; slepí, poruchy funkce suprachiasmatického jádra
 - jet lag syndrom - dvě a více časových pásem
 - směnný provoz
 - sekundární - onemocnění, léky, drogy, alkohol
- diagnóza: anamnéza, spánkový deník; objektivizace - 10 denní aktigrafie
- terapie:
 - pravidelný režim
 - posun fáze - chronoterapie, pouze specializovaná pracoviště, fototerapie
 - podávání melatoninu v dobu požadovaného usínání
 - zpožděná fáze - B12 i.m.

NADMĚRNÁ DENNÍ SPAVOST

- Diferenciální diagnostika nadměrné denní spavosti
 1. Spánková deprivace – behaviorální – dlouhodobá restrikce spánku (porucha spánkového režimu – zejména sociální faktory, pracovní aktivita)
 2. Nekvalitní noční spánek v důsledku spánkových poruch (spánková apnoe, syndrom neklidných nohou, periodické pohyby končetinami ve spánku)
 3. Hypersomnie navozené léky (anxiolytika, antipsychotika, antiepileptika, antivertiginóza, antihistaminika, agonisté dopaminových receptorů)
 4. Chronická interní onemocnění (hepatální, renální, respirační nebo srdeční selhávání, minerálový rozvrat, hypothyreóza, anémie, chronická plicní onemocnění)
 5. Neurologická onemocnění (encefalopatie různé etiologie, meningitidy či meningoencefalitidy, expanzivní procesy CNS, zvláště v oblasti hypothalamu, paramediálního thalamu, neurodegenerativní onemocnění - Alzheimerova choroba, multisystémová atrofie či Parkinsonova nemoc, demyelinizační onemocnění, nervosvalová onemocnění)
 6. Hypersomnie centrálního původu – narkolepsie, idiopatická a rekurentní hypersomnie (včetně Kleine-Levinova syndromu)

HYPERSOMNIE Z CENTRÁLNÍCH PŘÍČIN

– *narkolepsie*

- klinika: 3 měsíce a více, imperativní spavost i bez předchozí ospalosti, i uprostřed činnosti
 - kataplexie, spánková obrna, hypnagogické halucinace, neklidný noční spánek, automatické jednání
 - trvá do 30 minut, fragmentovaný spánek
 - i krátký denní spánek dočasně uleví, snížená kvalita života
- *kataplexie* - náhlá, rychle progredující (a kolísající), více či méně dokonalá, symetrická ztráta svalového tonu po emotivní reakci (smích, rozčilení, překvapení...)
 - Pocit slabosti, ztráta mimiky, nemožnost vyslovovat, nemožnost udržet předměty v rukou, podklesnutí v kolenou, nemožnost stoje, pád
 - úplná (pády) x částečná (zhoršení řeči, pokles hlavy, v kolenou)
 - Dýchání, polykání a oční pohyby zachovány, vědomí a bdělost nezměněny
 - trvání většinou pod 2 min, frekvence výskytu různá (až několikrát denně)
- *hypnagogická halucinace* - Přelud před usnutím nebo po probuzení (i v denní době)
 - Vizuální, taktilní, sluchový, často komplexní, často děsivý (zloději, požár, mrtvoly, mučení, netvoří ...)
 - Frekvence výskytu různá (spíše mladší nemocní), po letech trvání nemoci se přestane vyskytovat
- *spánková obrna* - „Ochrnutí“ jako při REM spánku, po probuzení nebo před usnutím (i v denní době)
 - Dýchání neomezené, možnost chrčivého zvuku, vědomí a oční pohyby normální
 - Velmi nepříjemné
 - Ukončení spontánně nebo dotykem/oslovením jiným člověkem
 - Výskyt zřídka až několikrát týdně (spíše mladší nemocní), po letech trvání nemoci přestává
- vzácná, 1:2000
- často asociace s OSA a periodickými pohyby končetin
- diagnóza: anamnéza, polysomnografie
 - MSLT - doba usnutí pod 8 minut, aspoň 2 z 5 REM spánkem
 - HLA typizace - DQB1*602
 - hladina hypokretinu v likvoru - snížená u typu I
- dělení
 - narkolepsie s kataplexií - typ I
 - narkolepsie bez kataplexie - typ II
 - sekundární – ložiskové změny v hypothalamu (expanze, demyelinizace)
- terapie:
 - režimová – preventivní denní zdřímnutí (5-60 minut)
 - natrium oxybutyrát - jediný, který účinkuje na všechny příznaky; drahý
 - centrální stimulancia - methylfenidát, modafinil, psychostimulancia
 - kataplexie a spánkové obrny - potlačení REM – SSRI (citalopram, fluoxetin), TCA (clomipramin)

– idiopatická hypersomnie

- nadměrná denní spavost trvající přes 6 měsíců, subjektivní potřeba spánku nad 6 hodin, bez imperativního usínání
- dělení:
 - **s dlouhým nočním cyklem** - 12-13 hodin, spánková opilost s poruchou motoriky a koncentrace
 - **s krátkým nočním cyklem**
- často rodinný výskyt, dospělý věk, etiologie nejasná, léčba -methylfenidát

- **rekurentní hypersomnie**
 - norma (měsíce) střídaná s hypersomnií (dny) nad 18 hodin denně, vstává jenom na jídlo
 - Kleine-Levinův syndrom - s hypersexualitou a nadměrným příjmem potravy
 - diagnóza: polysomnografie + MSLT, terapie stimulancii

PARASOMNIE

- nežádoucí stavy nebo prožitky, které se projevují v průběhu usínání, spánku nebo probouzení
- abnormální pohyby, chování, emoce, vnímání, snění, činnost vegetativního systému
- fragmentace spánku, poranění sebe i svého okolí
- klinika: noční zmatenost, abnormální chování, křik, pláč, automatické chování, delší trvání (minuty až desítky minut), na příhody většinou amnézie, potenciálně nebezpečné pacientovi či okolí (agresivní jednání, pády)
- většinou výskyt u určité části noci
- **poruchy probouzečích mechanismů z hlubokého NREM spánku**
 - **probuzení se zmateností** - opilecké příznaky, neschopnost orientace, zmatenost, chybné výkony až nebezpečné chování
 - **náměsíčnictví (somnambulismus)** - komplexní automatické jednání, ranní amnézie, může trvat až desítky minut; riziko zranění; u dětí 4-8 let, většinou spontánně mizí
 - **noční děsy (pavor nocturnus)** - náhlé probuzení s pláčem, křikem, intenzivní strach, vegetativní projevy- tachykardie, tachypnoe, dezorientace, obtížná probuditelnost
 - u dětí, 4-6 let, genetická dispozice
 - provokace: horečka, spánková deprivace
 - hlavně v první polovině noci
 - současné známky bdění a NREM, zdánlivě účelné chování
 - dg: polysomnografie s videozáznamem
 - terapie: zajištění bezpečného prostředí; případně Rivotril (clonazepam), psychoterapie
- **parasomnie spojené s REM spánkem**
 - **porucha chování v REM spánku** - porucha svalové atonie; u starších mužů, asociace s Parkinsonovou chorobou, narkolepsií, druhá polovina noci
 - vykonává snový prožitek - útěk, pronásledování - motorika, vokalizace, agresivita, obrana, úzkost
 - pamatuje si na něj, často udávají nepříjemné pronásledování lidmi či zvířaty
 - oči většinou zavřené, orientace podle snu, ne podle reálného prostředí
 - často zranění sebe i spolunocležníka
 - **idiopatická** – progresivní, převážně muži nad 50 let, etiologie nejasná
 - **sekundární** – neurodegenerativní choroby – Parkinsonova nemoc, demence s Lewyho tělísky
 - dg: polysomnograf - porucha atonie REM
 - terapie: clonazepam na noc
 - **rekurentní spánkové obrny** - nemožnost pohybu při přechodu spánek/bdění, pocit úzkosti; odeznívá během vteřin až minut; benigní
 - pocit celkového ochrnutí, zachovány pouze pohyby očních bulbů
 - **noční můry** - nepříjemný snový prožitek, pacient si pamatuje
 - často v dětství, u dospělých při terapiích levodopou nebo u psychických chorob
 - polysomnografie - probouzení z REM
- **jiné parasomnie**
 1. **Disociativní poruchy a panické ataky** – atace předchází probuzení, není amnesie, stav je provázen vegetativními projevy úzkosti, dušností.
 2. **Enuresis nocturna** – primární u dětí (suchý interval nebyl delší než 2 měsíce), sekundární – vznik pomočování po delším suchém intervalu (v případech rozpaků nutno vyloučit, že se nejedná o mitigované epileptické záchvaty).

3. **Syndrom nočního ujídání** – nutkavé přejídání v nočních hodinách po delším spánku, často i nestravitelných substancí.
 4. **Catathrenia** (*noctural graoning* – noční mručení) – vydávání dlouhých expiračních zvuků ve spánku, bez poruchy ventilace, léčba je málokdy nutná, navíc je problematická.
- Diferenciální diagnostika parasomnií – epileptické záchvaty ve spánku
 - Epileptické záchvaty mohou začínat ve spánku či z bdělosti během noci.
 - Generalizované záchvaty s bezvědomím s tonicko-klonickými křečemi (GTCS) se mohou aktivovat ve stádiích 1 a 2 NREM spánku, v REM spánku je záchvatová pohotovost nižší.
 - Parciální záchvaty vázané na spánek – jacksonské paroxysmy, komplexní parciální záchvaty vycházející z temporálních, frontálních a suplementárních motorických oblastí. Specifické EEG nálezy nacházíme u benigních věkově vázaných epilepsií s parciálními záchvaty, kdy dochází k aktivaci epileptiformní aktivity.
 - Specifickým nálezem je status epilepticus electricus v NREM spánku (ESES), který je často provázen epileptickou získanou afázií (Landau-Kleffnerův syndrom), může se avšak vyskytnout i u jiných encefalopatií (např. u pacientů s chromozomálními aberacemi). Spánková apnoe může dekompenzovat epileptické onemocnění!

ABNORMÁLNÍ POHYBY VE SPÁNKU

- **syndrom neklidných nohou (RLS)**
 - cca u 15% žen, genetická dispozice
 - diagnostická tetáda:
 - nutkání k pohybu spojené s nepříjemnými pocity (pálení, svědění, bolest)
 - vymizení nebo zmírnění potíží pohybem
 - výskyt nebo zhoršení potíží v klidu
 - výskyt nebo zhoršení potíží večer nebo v noci
 - idiopatická forma s rodinným výskytem, sekundárně v těhotenství, při renálním selhání, postižení míchy, Parkinson
 - dg: anamnéza, průkaz – aktigrafie, pomocná vyšetření - hladina ferritinu (při nedostatku suplementace železem)
 - terapie: dopaminergní porucha - LDOPA, dopaminoví agonisté (pramipexol, ropirinol), případně gabapentin, tramadol
 - léčba základního onemocnění
- **periodické pohyby končetin ve spánku (PLMS)**
 - periodické pohyby DK různého rozsahu
 - mohou vyvolat probouzecké reakce a narušit spánek
 - klinika: obtíže s usínáním, nekvalitní spánek, nadměrná denní spavost
 - často s RLS nebo narkolepsií, RBD, spánkovou apnoí
 - dg: polysomnografie s EMG lýtkových svalů, screening - aktigrafie
- **křeče končetin ve spánku**
- **bruxismus** - rytmické stahy žvýkacích svalů s typickými zvuky; ruší okolí, poškozují chrup, bolesti hlavy a temporomandibulárního kloubu, fragmentace spánku
- **rytmický pohyb vázaný na spánek** - při bdělosti nebo časných stádiích NREM
 - pohyby hlavy nebo těla
 - fyziologické v kojeneckém věku

19. DĚTSKÁ MOZKOVÁ OBRNA, NEUROMETABOLICKÁ A NEURODEGENERATIVNÍ ONEMOCNĚNÍ - PROJEVY, KLASIFIKACE, DIF. DG., VYŠETŘENÍ, TERAPIE

DĚTSKÁ MOZKOVÁ OBRNA

- perinatální encefalopatie
- chronické neprogresivní postižení vyvíjejícího se mozku

- vznik: prenatálně, perinatálně nebo časně postnatálně do 1 roku věku
 - vývojové malformace, Rh inkompatibilita, infekce, záření, léková a jiná toxicita
 - asfyxie při porodu
 - hyperbilirubinémie, meningitida, infekce, metabolický rozvrat
- postižení mozku stacionární - klinika se mění podle toho, jak mozek vyžívá
- incidence 2-5:1000, častější u dětí s porodní váhou pod 1500g
- etiologie:
 - nejčastěji prenatální a perinatální (80%)
 - Intrauterinní Infekce (TORCH), vývojové anomálie CNS, prematuritas, asfyxie, hypotrofie, porodní trauma, adnatní infekce, hyperbilirubinémie, hypoglykémie
 - Postnatální – trauma, encefalopatie, encefalitida
 - hlavně nedonošenost - postižena germinální matrix kolem postranních komor
 - periventrikulární leukomalacie
 - periventrikulární a intraventrikulární krvácení
 - hydrocefalus – zvýšený tlak, makrocefalie, vyklenutá velká fontanela, rozestup švů, zvracení, paréza VI.nervu, apatie
 - rozvoj spastické diparézy DK
 - intrakraniální krvácení (hypoxicko-ischemická encefalopatie) – u donošených
- klinika: postižení psychiky, senzoryky, motoriky, sekundární epilepsie
 - opoždění psychomotorického vývoje (norma: sed 6-8, stoj 10, chůze 12-15 měsíců)
 - 25% dětí s DMO není schopno samostatné chůze, prognosticky příznivý je samostatný sed do 2 let
 - do 1 roku centrální tonusová a koordinační porucha - hypotonie nebo hypertonie
 - Abnormální pohyby nebo postoje včetně zatinání pěstíček, atetoza, opistotonus, střihavé pohyby nohou
 - postižení psychiky - různý stupeň mentální retardace
 - epileptické záchvaty
 - poruchy zraku, strabismus; poruchy sluchu až hluchota
 - poruchy vývoje řeči, dysartrie, dysfagie, poruchy učení
- formy:
 - **spastická** - nejčastější
 - diparetická s obrnou DK nejvíce; i hemiparetická, kvadruparetická
 - po porodu hypertonus, zvýšení reflexů
 - typicky semiflekní postavení DK, zkrácení Achillovy šlachy
 - **extrapyramidová** - dyskineticko-dystonická
 - **mozečková**
 - **smíšené formy**
- vyšetření: USG a MRI mozku, zrak, sluch, EEG, psychologické vyšetření, intrauterinní infekce (TORCH)
 - Difdg - svědčí hlavně stabilní klinický nález bez progresu postižení
 - progresu postižení ukazuje spíše na neurodegenerativní či neurometabolické postižení.
- terapie:
 - rehabilitace - Vojtova metoda, Bobathova metoda, reflexní stimulace, rehabilitační pomůcky
 - podpurná léčba - nootropika, pyridoxin
 - terapie epilepsie . antiepileptika
 - ortopedické operace - prodloužení Achillovy šlachy, prevence skoliózy
 - léčba spasticity - botulotoxin, myorelaxancia, případně selektivní zadní rhizotomie
 - léčba zrakových poruch a poruch sluchu

NEURODEGENERATIVNÍ A NEUROMETABOLICKÁ ONEMOCNĚNÍ

- společná skupina - neurodegenerace má často metabolický podklad
- často dědičné, velký počet onemocnění, relativně nízká incidence výskytu jednotlivých chorob
- různé varianty podle tíže postižení enzymu a klinického průběhu
- neurodegenerativní onemocnění v dospělém věku (viz další otázky)

- Alzheimerova choroba, vaskulární demence, frontotemporální demence, Pickova choroba, Huntingtonova choroba, amyotrofická laterální skleróza, Parkinsonova choroba, ...
- naproti tomu neurodegenerativní onemocnění v dětském věku
 - leukodystrofie, poliodystrofie, degenerativní onemocnění bazálních ganglií, spinocereberální degenerace, degenerativní onemocnění míchy a periferních nervů
- poruchy metabolismu nedědičné X dědičné
- rozdělení:
 - mitochondriální poruchy
 - lysozomální poruchy - střádavé choroby
 - peroxisomální poruchy - poruchy myelinizace
 - poruchy metabolismu AMK., organ.kyselin, purinů, pyrimidinů, ...
- podle lokalizace postižení:
 - poliodystrofie - převaha postižení šedé hmoty
 - leukodystrofie - progresivní postižení bílé hmoty
 - difuzní encefalopatie - dětské encefalopatie
 - neurodegenerativní onemocnění subkortikální šedé hmoty
 - spinocerebellární degenerace
- lysozomální poruchy
 - poliodystrofie – skupina progresivních neurometabolických onemocnění, převaha postižení kortikální šedé hmoty
 - lysozomální enzymy – glykoproteiny vytvářené v endoplazmatickém retikulu, upravované v Golgiho aparátu
 - deficit enzymu odbourávající lipid/protein/sacharid → sekundárně hromadění v lysozomech
 - střádání v kůži, játrech, kostní dřeni, mozku
 - AR dědičné
 - Častým společným jevem je kraniofaciální dysmorfie a hepatosplenomegalie
 - progredující deteriorace intelektových a motorických funkcí s narůstající spasticitou a mozečkovou symptomatologií, postižení sensorických funkcí a častá je i epilepsie
 - diagnóza: průkaz střádání ve tkáni - punkce kostní dřene, biopsie jater, kůže, svalů
 - průkaz nízké hladiny enzymu v plazmě, genetický nález
 - CT/MRI (variabilně) - atrofie mozku, průkaz poruchy myelinizace, na EMG polyneuropatie, elevace bílkoviny v likvoru, demyelinizace na EP
 - klinika:
 - opoždění psychomotorického vývoje nebo jeho regrese
 - poruchy motoriky - spasticita, mozečková ataxie, kombinované centrální a periferní postižení
 - sensorické poruchy - zrak a sluch
 - epileptické záchvaty
 - hepatosplenomegalie, neprospívání, malý vzrůst, hypoglykémie
 - **gangliosidózy**
 - GM1 (psychomotorická retardace, porucha zraku)
 - GM2 = Tay-Sachsova choroba (hepatosplenomegalie) - deficitní odbourávání glykosfingolipidu
 - **mukopolysacharidózy** - typ I – skeletální abnormality
 - typ II – kraniofaciální dysmorfie, neuropatie
 - typ III – mentální retardace, porucha řeči
 - typ VII – částečná dysmorfie bez korneálních projevů
 - **Gaucherova choroba = glukocerebrosidóza** - porucha sání, okohybné poruchy
 - střádáním sfingolipidu glukocerebrosidu
 - **leukodystrofie** - skupinu progresivních onemocnění, která postihují metabolismus myelinových vláken
 - Krabbeho choroba - porucha odbourávání sfingolipidu galaktocerebrosidu

- **neuronální ceroid-lipofuscinóza** - strádání ceroidu a lipofuscinu
 - progredující porucha vizu, retinopatie, vedoucí ke slepotě
 - epileptické záchvaty, myoklonie, demence
 - postupně narůstající deteriorace motorických funkcí s iniciální ataxií, spasticita
- **Niemann-Pick = sfingomyelióza** - strádání sfingomyelinu a neesterifikovaného cholesterolu
 - hepatosplenomegalie, paréza vertikálního pohledu, progredující ataxie se spasticitou, demence, dystonie, pseudobulbární syndrom, epileptické záchvaty
 - difúzní mozkovou atrofií s převahou mozečkových struktur
- Léčba spočívá v symptomatickém podávání hypolipidemik, efekt je však sporný, kauzální léčba neexistuje
- **mitochondriální poruchy**
 - projevují buď predilekčním postižením CNS, nebo kombinací léze myogenní a kortiko-subkortikální, nebo převážným postižením pouze svalového aparátu
 - bodové mutace v mitochondriální DNA
 - kombinované postižení svalů + CNS
 - typické postižení více systémů, obtíže mohou vznikat v kterémkoliv věku
 - mentální regres je součástí encefalopatie, časté jsou epileptické záchvaty
 - klinika
 - CNS – ataxie, dystonie, hemiparéza, oftalmoplegie, myoklonus, PM retardace
 - PNS – periferní neuropatie
 - Svaly – svalová slabost, oftalmoplegie, ptóza
 - Oči – pigmentovaná retinopatie, atrofie optiku, katarakta
 - nález: zvýšení laktátu a pyruvátu v séru a likvoru, svalová biopsie – roztřepaná, potrhaná svalová vlákna - atypické uspořádání mitochondrií
 - **chronická zevní oftalmoplegie** - degenerace sítnice, cerebellární sy., arytmie, atrofie optiku
 - **myoklonická epilepsie a ragged red fibres** - myoklonus, ataxie, mentální retardace, svalová slabost, KMP, hypakuze, atrofie optiku
 - **MELAS** – CMP u mladých jedinců, epileptické záchvaty, demence, červená potrhaná vlákna, laktátová acidóza
 - **Leighův syndrom = subakutní nekrotizující encefalopatie** - regres PM vývoje, ataxie, oftalmoplegie, dystonie, tremor, atrofie optiku, spastická kvadruparéza, poruchy dýchání
 - nekrózy v bazálních gangliích, pontu a thalamu
- **peroxisomální onemocnění**
 - **Zellwegerův syndrom** – dysmorfie, hypotonie, arthrogrypóza, dále biliární cirhóza, polycystické ledviny, retinální degenerace, cerebrální malformace
 - **Refsumova choroba** – časný nástup, slepota, hluchota
- **Wilsonova nemoc = hepatolentikulární degenerace**
 - AR dědičné, abnormální ukládání mědi v játrech, mozku (především bazální ganglia), v očích
 - Porucha exkrece mědi do žluči, nedostatečná tvorba ceruloplasminu, proteinu vázajícího měď
 - Klinika
 - neurologické projevy – tremor, zhoršení prospěchu ve škole, zhoršení rukopisu (poruchy motoriky), psychické změny, progrese do těžkéhoextrapyramidového syndromu
 - anémie, poruchy koagulace v důsledku portální hypertenze
 - postupná progrese jaterní fibrózy až cirhózy – žloutenka, pavoučkovité hemangiomy, portální hypertenze, jaterní selhání
 - další možné symptomy: renální acidóza, kostní nemoc, hormonální poruchy, poruchy růstu
 - terapie – chelatační činidla, omezení potravin bohatých na měď, celoživotní
- **neurodegenerace se strádáním železa**
 - extrapyramidová symptomatika, demence, spasticita
 - generalizovaná dystonie, rigidita, dysartrie
 - u části nemocných jsou přítomny i choreoatetotické mimovolné pohyby

- projevy od dětství nebo dospívání
- MRI - střádání železa v bazálních gangliích - "tygří oči" – hlavně globus pallidus, substantia nigra
- **Spinocerebelární ataxie dětského věku - Friedreichova ataxie**
 - AR
 - progredující ataktická chůze, neocerebelární příznaky s intenzivním třesem, nystagmus, vyhasínání šlachosvalových reflexů na DK s přítomností extenčních pyramidových jevů
 - vyvíjí se dysartrie, zvyrazňuje se syndrom zadních provazců míšních
 - skolióza páteře a deformity nohy charakteru pes excavatus s kladívkovitým postavením prstů (Friedreichova noha)
 - u většiny kardiomyopatie a často i porucha tolerance glukózy, nebo plně vyjádřený DM
 - **Léčba** - pouze symptomatická, nutná je soustavná rehabilitační léčba
 - Postupně dochází k invalidizaci nemocných - invalidní vozík
 - Nejčastější příčinou úmrtí bývá srdeční insuficience, průměrný věk dožití kolem 35 let
- **Dědičné poruchy metabolismu s neuro projev**
 - **Fenylketonurie** - poruchu metabolismu aminokyseliny fenylalaninu, AR
 - mutace genu pro fenylalaninhydroxylasu, Fenylalanin se nehydroxyluje na tyrosin, ale hromadí se v tělních tekutinách a poškozuje myelinizaci vyvíjejících se nervových vláken
 - Jakmile začne novorozenec pít mateřské mléko, hladina fenylalaninu v jeho krvi začne stoupat a poškozuje vývoj mozku – postupně se rozvíjí mentální retardace
 - Zápach moči po myšíně, typická slabá pigmentace, mikrocefalie, sklony k ekzémům, záchvaty křečí a pyramidové i extrapyramidové příznaky
 - Terapie – dieta s nízkým obsahem fenylalaninu a přidavkem tyrosinu
 - **Leucinóza = nemoc javorového sirupu** - porucha ve zpracování rozvětvených aminokyselin (leucinu, izoleucinu a valinu)
 - vývoj klinických příznaků nastupuje mezi 4.–7. dnem života
 - První známky - letargie a špatné sání následované alternativně hyper- nebo hypotonií, podrážděností a dystonií
 - Typický je zápach moči, potu, dechu a ušního mazu po javorovém sirupu (karamelu nebo maggi)
 - progresse k těžké ketoacidóze, hyperamonémii s křečemi a kómatem
 - bez léčby ke smrti následkem edému mozku
 - **léčba** - Dieta se sníženým leucinem a limitovaným valinem a izoleucinem

20.VÝVOJOVÉ DĚTSKÉ PORUCHY S ABNORMÁLNÍMI POHYBY A PORUCHAMI CHOVÁNÍ - TOURETTEŮV SYNDROM, ADHD, OCD, AUTISMUS,... - DIF. DG., PATOFYSIOLOGIE, TERAPIE

PERVAZIVNÍ VÝVOJOVÉ PORUCHY - autismus, Rettův syndrom, Hellerova demence a další

- Komplexní neurovývojová porucha s postižením mnoha psychických funkcí (kognitivní funkce, emoce, chování)
- Výskyt 1: 500- 1 000, častější u chlapců (3-5x)
- Příčina nejasná, pravděpodobně kombinace genetické predispozice s faktory z prostředí (prenatálně)
- Klinické projevy
 - **Porucha sociální interakce** (neschopnost porozumění sociálním kontextům chování, empatie, používání mimiky, zrakového kontaktu, neschopnost zapojit se do hry, vytvářet sociálních vazby)
 - **Porucha verbální a neverbální komunikace** (opožděný rozvoj řeči bez používání gest a mimiky, verbální sluchová agnozie, neschopnost konverzace, stereotypní užívání slov a frází)
 - **Omezené, stereotypní vzorce chování a zájmů** (rituály, motorické stereotypie, omezení fantazie, chybí kreativní hra, hypersenzitivita k určitým sensorickým podnětům)
 - Začátek do 3 let věku, často během 1. roku života
 - 30% případů - regrese řeči a chování kolem 18. měs.

- Zpočátku děti vyšetřovány pro PM retardaci, opožděný vývoj řeči
- Diagnostické škály
- Vylučování genetických syndromů, vrozených vývojových vad
- Časté komorbidity – epilepsie (40%), vývojová dysfazie, mentální retardace, ADHD, neobratnost - afektivní poruchy (agresivita, emoční labilita, autoagresivita), poruchy spánku
- **Rettův syndrom** - XD, výskyt 1:10-20 000 děvčat, chlapci prenatalně umírají
 - mutace v MECP2 genu
 - klinika: normální pre- a perinatální období, normální vývoj do 6-12 měsíců, potom regrese
 - retardace růstu hlavy mezi 6 měsíci a 4 lety - mikrocefalie
 - ztráta účelového používání HK, vznik stereotypních pohybů (mycí pohyby), ztráta komunikace, autistické rysy
 - mezi 1-4 lety ataxie, později těžká skolióza, imobilita, kachexie
 - přežití do 30-40 let
 - epilepsie, bruxismus, hypersalivace, záchvaty smíchu a křiku, poruchy dýchání (hyperventilace, apnoe)
 - dg - anamnéza, klinický obraz; potvrzení geneticky
- **autismus**
 - začátek před 3. rokem, u 70% mentální retardace
 - neurovývojová porucha
 - etiologie – genetické pozadí, vliv prostředí v prenatalní vývoji
 - abnormality ve vermis cerebelli, frontální a temporální kůře, bazálních gangliích
 - klinický obraz
 - neschopnost porozumět sociálnímu kontextu chování druhých, porucha vytváření sociálních vazeb
 - neschopnost přiměřeně užívat pohledu z očí do očí, mimiky, gestikulace v sociální interakci
 - repetitivní vzorce chování, zájmů, aktivit, stereotypie, bizarní chování
 - hypersenzitivita k určitým smyslovým podnětům
 - opožděný vývoj řeči, dlouho se tváří jako psychomotorická retardace
 - stereotypní hry, bez fantazie, nezájem o hračky, a naopak často zájem o technické předměty (šroubovák, vypínač)
 - odpor ke změnám v režimu, obtížná adaptace
 - někteří výborná mechanická paměť, hudební či výtvarné nadání
 - asociace s kognitivním deficitem a poruchami učení
 - terapie není - komplexní přístup rodiny a psychologů
- **atypický autismus**
 - porucha nesplňuje kritéria pro autismus
- **Aspergerův syndrom**
 - porucha autistického spektra
 - méně nápadné příznaky, dg. kolem 6. roku, intelekt normální nebo nadprůměrný
 - není přítomna mentální retardace, dobrá schopnost řeči, nevyskytují se motorické stereotypie
 - problémy s interpersonální komunikací, nedostatečná empatie
 - problémy v porozumění základním pravidlům v sociální interakci
 - mohou vynikat v abstraktních předmětech, obvykle nemotorní
 - hlavně chlapci
- **specifické poruchy učení**
 - odchylky fatických funkcí, manifestace při začátku školní nebo předškolní výchovy
 - dyslexie - porucha diferenciací verbálního obsahu nebo vizuální složky psaného písma; porucha čtení
 - dyskalkulie - porucha počítání
 - dysgrafie - porucha písma
 - musí být normální intelektová kapacita

- genetická predispozice
- přetrvávají až do dospělosti

SYNDROM FRAGILNÍHO X CHROMOZOMU

- nejčastější příčina mentální retardace u chlapců (výskyt 1: 3 000)
- mentální retardace, makroorchidismus, široké oční štěrby, relativní makrocefalie, velké uši
- autistické rysy, agresivita, poruchy pozornosti, epilepsie
- mutace genu FMR1 (Xq27.3), zmožení tripletů CGG>200

HYPERKINETICKÉ PORUCHY A PORUCHY CHOVÁNÍ

– ADHD = porucha koncentrace s hyperaktivitou

- častá neurovývojová porucha
- narůstající výskyt, cca u 5-12% dětské populace, častěji u chlapců 3-9:1, 2-5% dospělých
- výrazné ovlivnění kvality života, nutnost včasné diagnostiky a léčby
- začátek časně, kulminuje ve školním věku, v adolescenci postupně klesá (50-60% přetrvává až do dospělosti)
- etiologie - genetické faktory
 - rizikové prenatální a perinatální faktory – kouření, alkohol, nízká porodní hmotnost, traumata mozku
 - zevní vlivy, jiná onemocnění
- změna maturace CNS, porucha frontálního kortexu a bazálních ganglií
- změny neurotransmiterů - dopamin, noradrenalin
- často poruchy usínání, asociace se specifickými poruchami učení
- klinika:
 - hyperaktivita, impulsivita – vrtí se na židli, neklidné ruce a nohy, vstávání ze židle v nevhodných situacích
 - hlasité vyrušování, pocit nadbytku energie, nadměrné mluvení, kvapné odpovědi, přerušování jiných
 - nepozornost – chyby z nedbalosti, potíže udržet pozornost, potíže s dokončením úkolů
 - časté ztráty věcí, snadné rozptýlení, zapomnětlivost
 - poruchy kognitivních funkcí
 - poruchy udržení pozornosti, neschopnost organizace, plánovat a realizovat plán
 - ztráta sebekontroly, nedostatečné potlačení impulzů
 - poruchy motorické a percepční
 - hyperaktivita (nadměrná bezúčelná motorická aktivita), trvalý motorický i hlasový neklid
 - porucha pohybové koordinace –neobratnost
 - porucha taktilní, sluchové a zrakové diskriminace
 - vážne rozlišení pravé a levé strany, části a celku velikosti, vzdálenosti
 - emoční poruchy, poruchy sociální adaptace
 - společenské jednání neúměrné věku, familiární chování
 - neschopnost navázat kontakt s okolím, sociální izolace
 - negativismus až agresivita k autoritám, konflikty s vrstevníky
 - snížená tolerance ke stresu, trvalá frustrace
 - poruchy chování, rizikové aktivity, hazardní hry, kriminalita (60-75%)
 - užívání návykových látek (20-30%)
 - emoční labilita, dráždivost, výbušnost
 - častá komorbidní onemocnění – deprese, úzkostná porucha, poruchy chování, poruchy učení
 - 3 typy – převážně nepozorný, převážně hyperaktivní/impulzivní, smíšený
 - **ADHD u dospělých**

- riziko přetrvávání - poruchy chování, nízký intelekt, rodinný výskyt, sociální obtíže
- příznaky méně výrazné
- hyperkinetické projevy ustupují
- přetrvává porucha pozornosti, impulzivita, emoční nezralost, zkratkovité jednání
- asociální chování, užívání alkoholu a drog, porucha osobnosti
- komorbidní deprese, úzkostná porucha nebo obsedantně kompulzivní porucha zakrývají příznaky ADHD
- diagnostika - klinická kritéria – příznaky, trvání obtíží alespoň 6 měsíců, začátek před 7. rokem
- terapie:
 - psychostimulancia – methylfenidát - ↑ dopaminu a NA, zlepšují pozornost, hyperaktivitu, impulzivitu
 - atomoxetin - selektivní inhibitor zpětného vychytávání noradrenalinu
 - psychoterapie, péče speciálního pedagoga, edukace rodiny, režimová opatření
 - odlišně strukturované prostředí, speciální třídy
 - modifikace chování, psychoterapie (kognitivně behaviorální), pozitivní posilování
 - rodinná psychoterapie
 - trénink školních dovedností, vizuomotorické koordinace, učení, sebekontroly
 - časně diagnostikovat - má tendenci k asociálnímu chování, abusu drog, delikventnímu chování
- **Tourettův syndrom = chronická tiková porucha**
 - chronický výskyt (déle než rok), mnohočetné pohybové a zvukové tiky
 - Výskyt 1% populace, častěji u mužů (3:1)
 - začátek v dětství nebo v dospívání (do 21 let), u 60% přetrvává do dospělosti
 - etiologie – nejasná, genetické faktory a faktory prostředí
 - Porucha funkce bazálních ganglií a limbického systému, hyperdopaminerní stav
 - přidružený výskyt ADHD, OCD, sebepoškozování, poruchy ovládní impulzů
 - klinický obraz - prosté pohybové tiky obličejové a šíje, komplexní pohybové tiky, zvukové tiky
 - pohybové – mrkání, hlava, šíje, HK, méně často i DK a trup
 - zvukové – odkašlávání, koprolálie (nutkavé užívání neslušných slov), echolálie (opakování slov druhé osoby)
 - terapie dle nutnosti
 - Edukace pacienta, rodiny a školy
 - farmakoterapie v těžších případech – atypická neuroleptika (tiaprid, risperidon), benzodiazepiny, antidepresiva
- **přechodná tiková porucha**
 - nejběžnější a nejlehčí idiopatickou tikovou poruchou v dětství, hlavně jednoduché motorické tiky
 - hlavním rozdílem oproti TS je trvání do jednoho roku a spontánní remise
- **chronická motorická nebo vokální tiková porucha**
 - charakterizována jediným neměnným pohybovým nebo zvukovým tikem, déle než rok

OBSEDANTNĚ-KOMPULZIVNÍ PORUCHA

- velmi časté úzkostné poruchy, charakteristická přítomnost obsesí (nutkavých myšlenek) a kompulzí (nutkavého jednání)
- manifestace obvykle v pozdní adolescenci (kolem 15-20 let)
- závažné onemocnění, většinou léčitelné, může vést k invaliditě, omezující v pracovní sféře
- „začarovaný kruh“ a stupňování úzkosti
- **obsese** = vtíravé a opakující se myšlenky nebo představy, pociťovány jako cizí, iracionální, zatěžující
 - strach z nákazy, že něco nebylo uděláno, impulzy k násilnému a agresivnímu chování
 - nepohoda z asymetrie a nepořádku, starost ze ztráty něčeho

- **kompulze** = nutkavé jednání, opakující se úkony, zdánlivě účelné, podle určitých pravidel, stereotypně opakující se
 - pokud se snaží odolat, pociťují silní napětí a úzkost
 - přílišné dodržování čistoty, kontrolování zamknutí dveří, vypnutí plynu, vypnutí světel, počítání, opakování rituálů
- diagnostika – kritéria:
 - symptomy OCD vyskytovaly nejméně po dobu 2 týdnů,
 - vtíravé myšlenky vnímal jako opakující se, iracionální a narušující jeho duševní pohodu,
 - vtíravé myšlenky a/nebo nutkavá jednání nedokázal potlačit a poddání se jim vnímal jako nepříjemné,
 - vtíravé myšlenky považoval za své vlastní myšlenky
- terapie
 - relativně dobře ovlivnitelná
 - hlavně kognitivně behaviorální terapie – vystavení situaci, zabránění provedení rituálu, postupné uvědomění si
 - farmakoterapie – především antidepressiva SSRI, anxiolytika, neuroleptika
 - u maligních forem možnost neurochirurgie - cingulotomie