

**35. český a slovenský
epileptologický sjezd**

**69. český a slovenský sjezd
klinické neurofyziology**



9.–10. 11. 2023 | Courtyard by Marriott Brno

ABSTRAKTA

SOLEN MEDICAL EDUCATION

35. český a slovenský epileptologický sjezd

Čtvrtek / 9. 11. 2023

9.30–10.30 **SLAVNOSTNÍ ZAHÁJENÍ 35. ČESKÉHO A SLOVENSKÉHO EPILEPTOLOGICKÉHO SJEZDU**

Předsedající: Brázdil M., Ošlejšková H.

- Ošlejšková H. Protizáchvatové léky a jejich vztah k autismu
- Předání Cen J. M. Marci a prezentace vítězných prací –
 - Horák O. Next-generation sequencing in children with epilepsy: the importance of precise genotype-phenotype correlation
 - Aulická S. Cytokine-chemokine profiles in the hippocampus of patients with mesial temporal lobe epilepsy and hippocampal sclerosis

10.30–10.45 **PŘESTÁVKA**

10.45–12.30 **FARMAKOTERAPIE EPILEPSIE**

Předsedající: Slonková J., Pail M.

- Horák O. Kanabinoidy v léčbě dětských epilepsií
Přednáška podporovaná společností Swixx Biopharma s. r. o.
- Amlerová J. Léčba epilepsie u seniorů
Přednáška podporovaná společností EISA
- Halačová M. Problematika podávání intravenózních antiepileptik na JIP (nežádoucí účinky, lékové interakce, inkompatibility, podávání NGS)

- Slonková J., Bar M., Togtokhjargal A. Cenobamát – cesta od klinické studie po každodenní praxi – zkušenosti FN Ostrava
- Štěrbová K., Vlčková M., Lifková M., Zárubová J., Cíbochová R., Sedláčková L., Kršek P., Laššuthová P. Cílená terapie epilepsií podmíněných mutací v genu KCNQ2
- Pail M. Farmakoterapie myoklonických záchvatů – JME, PME, FAME
- Strýček O. Hyponatremie jako problematický nežádoucí účinek protizáchvatové léčby

12.30–13.20 **PŘESTÁVKA, OBĚD**

13.20–14.00 **SATELITNÍ SYMPOZIUM SPOLEČNOSTI ANGELINI PHARMA ČESKÁ REPUBLIKA S. R. O.**

CENOBAMÁT – TŘI KROKY KE SVOBODĚ

Předsedající: Brázdil M.

Přednášející: Brázdil M., Doležalová I., Hofericová B.

14.00–14.15 **PŘESTÁVKA**

Čtvrtek / 9. 11. 2023

14.15–15.45 **SPECIÁLNÍ SYMPOZIUM CENTRA PRO EPILEPSIE BRNO S PŘÍPITKEM**

Předsedající: Brázdil M., Rektor I.

- Brázdil M. Úvod
- Rektor I. Pokročilé neurozobrazování v epileptologii
- Brázdil M. Nové elektrofyziologické biomarkery kortikální excitability a epileptogenicity
- Strýček O. Role funkční MR v prevenci pooperačního mnestického deficitu u AMTR
- Chrastina J. Minimálně invazivní epileptochirurgie
- Pail M. Výsledky radiofrekvenčních termokoagulací u našich pacientů
- Horák O. Ketogenní dieta v éře precizní medicíny



17.15–18.40 **WORKSHOP SE ČLENY VÝBORU ČLPE INFORMOVAT PACIENTY S EPILEPSIÍ O RIZIKU SUDEP? KDY A JAK?** **Moderuje: Pail M.**

15.45–16.00 **PŘESTÁVKA**

16.00–17.00 **SATELITNÍ SYMPOZIUM SPOLEČNOSTI UCB S. R. O. LENNOX-GASTAUTŮV A DRAVETOVÉ SYNDROM OD DĚTSTVÍ PO DOSPĚLOST – STARÝ PŘÍBĚH S NOVÝM KONCEM**

Přednášející: Horák O., Brožová K., Brázdil M., Marusič P.

17.00–17.15 **PŘESTÁVKA**

35. český a slovenský epileptologický sjezd

Pátek / 10. 11. 2023

9.00–10.30 **EPILEPTOGENETIKA**

Předsedající: Danhofer P., Horák O.

- Danhofer P. Genetika epilepsií — právní a etická úskalí
- Lifková M., Zárubová L., Cíbochová R., Marusič P., Kršek P., Laššuthová P., Štěrbová K. Fenotypovo-genotypová charakteristika souboru 18 pacientů s patogenní variantou v KCNQ2 genu
- Radová S., Kušíková K., Švecová L., Miklošová M., Skalická K., Krajčovičová V., Kolníková M. Superrefraktérny fokální myoklonický status epilepticus u 6-ročného pacienta s patogenním variantom v géne DNM1L
- Suroviaková S., Ramos Rivera G.A., Igaz M., Kršiaková J., Nosál S., Bánovčin P. Alpers Huttenlocherov syndróm — vzácná příčina superrefraktérného status epilepticus
- Doležalová I. Genetické testování dospělých pacientů s farmakorezistentní epilepsií — pilotní data
- Macháček M. Časná diagnostika kardiogenní příčiny SUDEP u pacientů se syndromem Dravetové

10.30–10.45 **PŘESTÁVKA**

10.45–12.15 **CO NOVÉHO PŘINESL VÝZKUM V EPILEPTOLOGII?**

Předsedající: Komárek V., Rektor I.

- Komárek V. Přínos translačního výzkumu pro diagnostiku a léčbu neovladatelných epilepsií
- Mičan J., Borko S., Planas-Ilesias J., Mazurenko S., Kabourek P., Bébarová M., Horák O., Brázdil M., Damborský J., Bednář D. PredictNeuro: webový server pro strukturně-bioinformatickou analýzu mutací v rozvoji epilepsie
- Meluš J., Hapáková L., Pakosová E., Timárová G. Účinnost a bezpečnost repetitivnej transkraniálnej magnetickej stimulácie pri liečbe pacientov s farmakorezistentnou epilepsiou — pilotné výsledky
- Fousek J. The Virtual Epileptic Patient: od matematických modelů ke klinickým aplikacím
- Williamson A. Non-invasive deep brain stimulation using Temporal Interference for patient-specific suppression of epileptogenic biomarkers
- Goliášová Z. Epilepsie a neurodegenerace: hledání společných stop

12.15–13.00 **PŘESTÁVKA, OBĚD**

Pátek / 10. 11. 2023

13.00–14.30 **EPILEPTOCHIRURGIE**

Předsedající: Brázdil M., Marusič P.

- Brázdil M. Ultrarefrakterní epilepsie
- Marusič P. Předoperační vyšetření — změny v paradigmatu
- Fábera P. Extraoperační přímá kortikální stimulace — metodická úskalí a naše zkušenosti
- Brichtová E. Chirurgická léčba mesiotemporální epilepsie: srovnání klinických výsledků s histologickým a MRI nálezem
- Horák O. Varianty hemisferotomie — s respektem i razancí

14.30–14.45 **PŘESTÁVKA**

14.45–16.00 **AI (UMĚLÁ INTELIGENCE) V EPILEPTOLOGII**

Předsedající: Klimeš P., Strýček O.

- Klimeš P. Umělá inteligence (AI) — základní principy a použití
- Marusič P. Potenciál AI při volbě farmakoterapie
- Doležalová I. AI v predikci efektu neurostimulačních metod?
- Nejedlý P. Predikce nadcházejícího epileptického záchvatu s využitím AI
- Šturek M. Komparativní studie s využitím modelů automatického strojového učení z invazivních EEG dat pro lokalizaci epileptogenní zóny

16.00–17.00 **KLUB EPILEPTICKÝCH ZÁCHVATŮ**

Předsedající: Doležalová I., Horák O.

- Ryzí M., Hanáková P., Horák O., Danhofer P. Autoimunitní encefalitidy a epilepsie
- Tomášek M., Libý P., Bělohlávková A., Kudr M., Jahodová A., Kršek P. Křída, která psala sama — iktální prosopagnozie
- Amlerová J.
- Deutschová B.
- Bělohlávková A.

17.00 **ZÁVĚR SJEZDU**

POSTERY:

- Sonawane S., Kurucová T., Al Tukmachi D., Blavet N., Bystrý V., Kubová H., Brázdil M. MicroRNA and mRNA expression profiling of the hippocampus in a rat model of acute recurrent neonatal seizures
- Hanáková P. a kol. Epilepsie jako komorbidita, nebo první projev onemocnění MOGAD?

69. český a slovenský sjezd klinické neurofyzioologie

Čtvrtek / 9. 11. 2023

9.00–10.45 **ŠKOLA KLINICKÉ NEUROFYZIOLOGIE I**

- 9.00–9.50 EMG: kondukční studie – Ehler E.
- 9.00–9.50 Evokované potenciály: BAEP – Ceé J.
- 9.55–10.45 EMG: jehlová EMG – Mazanec R.
- 9.55–10.45 Evokované potenciály: kognitivní EP – Bravermanová A.

10.45–11.00 **PŘESTÁVKA**

11.00–12.00 **SLAVNOSTNÍ ZAHÁJENÍ 69. ČESKÉHO A SLOVENSKÉHO SJEZDU KLINICKÉ NEUROFYZIOLOGIE**

Předsedající: Brázdil M., Bareš M.

- Předání ceny ČSKN 2023 a prezentace vítězné práce
 - Ostrý S., Nevšímal M., Reiser M., Voldřich R., Krtilka O., Kubále J., Nevšímalová M., Fiedler J. Intraoperative neurophysiological monitoring during urgent surgical extracranial internal carotid artery recanalization
- Předání ceny HuBraM 2023 a prezentace vítězné práce
 - Kovářová A., Gajdoš M., Rektor I., Mikl M. Contribution of the multi-echo approach in accelerated functional magnetic resonance imaging multiband acquisition
- Amblerova přednáška
Kremláček J. Elektrofyziologický obraz zrakové percepce pohybu

12.00–13.00 **PŘESTÁVKA, OBĚD, JEDNÁNÍ VÝBORU ČESKÉ SPOLEČNOSTI PRO KLINICKOU NEUROFYZIOLOGII**

13.00–14.30 **SEKCE HUBRAM**

Předsedající: Kremláček J., Mikl M.

- Mikl M., Nováková M., Kovářová A., Gajdoš M., Mareček R.
Zpracování komplexních multi-echo dat funkční magnetické rezonance
- Nováková M., Mikl M. Využití rychlého snímání ve fMRI – srovnání MBEPI a MREG sekvencí
- Gajdoš M., Nováková M., Lamoš M., Říha P., Mikl M., Rektorová I.
Detekce prodromálního stadia demence s Lewyho tělísky pomocí kombinace metod dynamické funkční konektivity
- Výtvarová E., Lamoš M., Morávková I., Brabenec L., Rektorová I.
Resting state networks in prodromal dementia with Lewy bodies
- Pupíková M., Šimko P., Mitterová K., Lamoš M., Gajdoš M., Šimo A., Rektorová I. Modulace pracovní paměti pomocí theta-tACS fronto-parietální sítě

14.30–14.45 **PŘESTÁVKA**

Čtvrtek / 9. 11. 2023

14.45–16.15 **EMG SEKCE – AKTUÁLNÍ ELEKTROFYZIOLOGICKÁ DIAGNOSTICKÁ KRITÉRIA NEJVÝZNAMNĚJŠÍCH NEUROMUSKULÁRNÍCH ONEMOCNĚNÍ**

Předsedající: Vohánka S., Vlčková E.

- Mazanec R. Elektrofyzilogická diagnostika u hereditárních neuropatií
- Ehler E. Chronická zánětlivá demyelinizační polyneuropatie
- Bednařík J. Elektrofyzilogická diagnostická kritéria multifokální motorické neuropatie
- Adamová B. Guillain-Barré – aktuální elektrofyzilogická diagnostická kritéria
- Vlčková E. Elektrofyzilogická diagnostika onemocnění motoneuronu v kontextu aktuálních guidelines

16.15–16.30 **PŘESTÁVKA**

16.30–17.30 **NEUROSTIMULACE**

Předsedající: Kremláček J., Bočková M.

- Lamoš M., Bočková M., Trajlínek J., Studnička O., Daniel P., Chrastina J., Jančálek R., Williamson A., Rektorová I. První kroky v neinvazivní hluboké mozkové stimulaci u Parkinsonovy nemoci
- Brabenec L., Kovac D, Mekyska J, Rehulkova L, Kabrtova V, Rektorova I. Home-based non-invasive brain stimulation in combination with speech therapy on hypokinetic dysarthria in Parkinson's disease
- Bočková M., Lamoš M., Chrastina J., Daniel P., Kupcová S., Říha I., Šmahovská L., Baláž M., Rektor I. Coupling between beta band and high frequency oscillations as a clinically useful biomarker for DBS

Pátek / 10. 11. 2023

9.00–10.45 **ŠKOLA KLINICKÉ NEUROFYZIOLOGIE II**

- 9.00–9.50 EEG: fenomenologie EEG – praktické ukázky a sjednocení pojmů – Marusič P., Fábera P., Krýsl D.
- 9.55–10.45 EEG: Interiktální a iktální EEG vzorce a elektro-klinicko-anatomická korelace – Doležalová I., Marusič P.

10.45–11.00 **PŘESTÁVKA**

11.00–13.00 **VARIA**

Předsedající: Ehler E., Hlušík P.

- **Holečková I.** Vztah funkce míšních drah a šíře kanálu páteřního v závislosti na změně osy krční páteře hodnocený pomocí dynamické MR a EP
- **Smyčka J, Lázňovská B, Kremláček J.** Objektivizace zrakové fixace během vyšetření zrakových evokovaných potenciálů
- **Brušáková Š., Holečková I., Ceé J., Zítek H., Humhej I.** Monitorace neuroplasticity po nervových transferech pomocí EMG sledování synkinez
- **Brušáková Š., Holečková I., Ceé J., Zítek H., Humhej I.** Analýza výsledků rekonstrukčních operací brachiálního plexu v MNUL
- **Gescheidt T., Minks E.** Ultrasonografické vyšetření periferních nervů v diagnostice chronické zánětlivé demyelinizační polyneuropatie
- **Marečková K., Mareček R, Andryšková L., Brázdil M., Nikolova YS.** Prenatal exposure to alcohol and its impact on reward processing and substance use in young adulthood: findings from a prenatal birth cohort study

- **Kotačková L., Mareček R., Mouraviev A., Tang A., Brázdil M., Čierný M., Paus T., Pausová Z., Marečková K.** Bariatric surgery and its impact on depressive symptoms, cognition, brain and inflammation
- **Czekóová K.** Vztah kognice a sociální kognice a jejich neurofyzilogické koreláty u sklerózy multiplex

13.00–14.00 **PŘESTÁVKA, OBĚD**

14.00–15.30 **EEG**

Předsedající: Baláž M., Pail M.

- **Kočvarová J.** Video-EEG monitoring; Quo Vadis?
- **Jordánek T., Lamoš M., Mareček R.** Vertikální mikrostavová topografie v EEG datech
- **Koudelka V., Hubený J. Brunovský M., Horáček J. Zanov F., Páleníček T.** Mezi-mozková funkční konektivita v EEG během Ayahuasca ceremonie: analýza pilotních dat
- **Kajšová M., Kalina A., Marusič P., Hammer J.** Reprezentace symbolů s číselnou hodnotou v lidském mozku pomocí intrakraniálního EEG
- **Černý F., Piorecká V., Dudysová D., Kopřivová J., Piorecký M.** Mikrostavová EEG analýza pro posouzení efektu fázově zacílených akustických stimulů na pomalovlnný spánek
- **Štrobl J., Koudelka V., Piorecký M.** Potlačení svalového artefaktu v EEG za pomoci metody Kanonické korelační analýzy

15.30

ZÁVĚR SJEZDU



Pátek / 10. 11. 2023

POSTER:

- Brabenec L., Kovac D., Mekyska J., Rehulkova L., Kabrtova V., Rektorova I.
Home-based non-invasive brain stimulation in combination with
speech therapy on hypokinetic dysarthria in Parkinson's disease

35. český a slovenský epileptologický sjezd

Cenobamát – cesta od klinické studie po každodenní praxi – zkušenosti FN Ostrava

Slonková J.^{1,2}, Bar M.^{1,2}, Togtokhjargal A.¹

¹Neurologická klinika FN Ostrava

²Katedra klinických neurověd, LF OU, Ostrava

Úvod: Epilepsie je chronické onemocnění, které vykazuje známky farmakoresistence ve 30 % případů. Vývoj protizáchvatové medikace a uvádění do praxe je vždy novou nadějí pro pacienty s probíhajícími záchvaty i přes dodržování doporučených léčebných postupů.

Metodika a pacienti: Retrospektivní analýza efektu nového protizáchvatového léku cenobamátu (CNB) u pacientů účastnících se klinického zkoušení na Neurologické klinice FN Ostrava od roku 2014 a prospektivní observační sledování efektu terapie u nově indikovaných pacientů v klinické každodenní praxi.

Výsledky: Do klinické studie bylo zařazeno od r. 2014 15 pacientů splňujících vstupní a výstupní kritéria, s podmínkou probíhajících záchvatů ve sledovaném pre-screeningovém období. Na medikaci bylo nasazeno v randomizované

a dvojitě zaslepené studii 11 pacientů, čtyři pacienti nesplnili minimální počet záchvatů. Z 11 pacientů byli vyřazeni pro nežádoucí účinky dva pacienti (lupénka a non-compliance). Podařilo se dosáhnout více než 50% redukce záchvatů u šesti pacientů, jeden pacient byl zcela bez záchvatů a dva pacienti výraznější efekt medikace nepozorovali. Sedmi pacientům bylo nabídnuto pokračování terapie ve zvláštním režimu dodání léků individuálně, do doby schválení medikace a možnosti vystavit recept na lék ošetřujícím lékařem.

Od ledna 2023 bylo v naší epileptologické ambulanci indikováno k nové terapii 34 pacientů. Devatenáct mužů (55,8 %), průměrný věk $39,3 \pm 8,5$ let. Průměrná doba trvání epilepsie byla $21,8 \pm 13,14$ let. Nejčastější kombinací, k níž se CNB přidával byl levetiracetam a lacosamid nebo levetiracetam a lamotrigin. Pro nežádoucí účinky bylo vysazeno pět (14,7 %) pacientů.

Více než 50% redukce počtu záchvatů bylo dosaženo při dávce 100 a 200 mg. Devět pacientů (31 %) referuje bezzáchvatovost. Nižší dávkování bylo účinné u pacientů na vícekombinační terapii.

V závěru uvádíme sérii příkladových kazuistik.

Závěr a doporučení: Doporučujeme zařazení nového protizáchvatového léku cenobamátu do běžné každodenní praxe neurologických a epileptologických pracovišť.

Cílená terapie epilepsií podmíněných mutací v genu KCNQ2

Štěrbová K.¹, Vlčková M.⁴, Lifková M.^{1,3}, Zárubová J.², Cíbochová R.¹, Sedláčková L.³, Kršek P.¹, Laššuthová P.³

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

²Neurologická klinika 2. LF a FN Motol, Praha

³Neurogenetická laboratoř, Klinika dětské neurologie 2. LF a FN Motol, Praha

⁴Oddělení lékařské biologie a genetiky 2. LF a FN Motol, Praha

Velké pokroky v genetickém vyšetřování pacientů s epilepsií v posledním desetiletí výrazně posunuly naše diagnostické možnosti. U řady geneticky podmíněných epilepsií můžeme nyní cíleně vybírat z dostupných protizáchvatových léků.

Na našem pracovišti bylo v letech 2015 až 2023 diagnostikováno 18 pacientů s KCNQ2 podmíněnou epilepsií. Na několika kazuistikách (benigní neonatální křeče, lehčí i těžší forma epileptické a vývojové encefalopatie) chceme demonstrovat cílenou volbu protizáchvatové léčby. U neonatálních epilepsií s dobrou i nepříznivou prognózou jsou na záchvaty efektivní blokátory sodíkových kanálů (karbamazepín). U těžkých epilepsií na podkladě GoF (gain of function) mutace jsou sodíkové blokátory nevhodné a mohou záchvaty zhoršit. Příklady budeme demonstrovat na krátkých kazuistikách.

Cílenou terapii geneticky podmíněných epilepsií nestačí volit jen podle mutace konkrétního genu, ale je vhodné zohlednit i její funkční efekt. Nezodpovězenou otázkou u geneticky podmíněných epilepsií zůstává délka dlouhodobé terapie v případě vymizení záchvatů.

Minimálně invazivní epileptochirurgie

Chrastina J.

Neurochirurgická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně

Pro definici pojmu minimálně invazivní neurochirurgie je vhodný závěr Kongresu minimálně invazivní neurochirurgie (Florence 2012), podle kterého je minimálně invazivní neurochirurgie operační technika, umožňující menší operační přístup, menší retrakci neurální tkáně, dosažení cílové struktury přes přirozené přístupové koridory (např. nosní dírky). Společným jmenovatelem je minimalizace traumatu okolního zdravého nervového systému a jiných okolních zdravých tkání, a zmínku o menším operačním přístupu je nutné postavit nikoliv na první místo v uvedené definici.

Mezinárodně známý Jho Institute for Minimally Invasive Neurosurgery nabízí minimálně invazivní neurochirurgické přístupy pro terapii velké části neurochirurgických onemocnění – onemocnění hypofýzy (včetně Cushingovy choroby), vestibulární schwannom, meningiomy, kraniopharyngiomy, pineální tumory, chordomy baze lební, arachnoidální cysty, koloidní cysty, hydrocephalus, neuralgie trigeminu, faciální hemispasmus, vertigo, tinnitus, neuralgie n. IX, torticollis spasmodica, aneurysma mozkových cév, occipitální neuralgie, včetně onemocnění páteře: výhřez krční plotenky, stenóza krční páteře, výhřez hrudní ploténky, výhřez bederní meziobratlové ploténky, bederní spinální stenóza, mišní tumory, spinální nestabilita, palmární hyperhidróza, Chiariho malformace.

Pokud se podržíme oblasti chirurgie epilepsie, lze do skupiny minimálně invazivních výkonů zařadit stereotaktické operační výkony, neuroendoskopické

operace, endovaskulární výkony a výkony radiochirurgické. Stereotaktické výkony pak můžeme rozdělit na skupinu výkonů diagnostických a léčebných.

Do skupiny diagnostických stereotaktických výkonů je možné zařadit implantaci diagnostických intracerebrálních elektrod, které lze s přijatelnými riziky implantovat do velké většiny struktur, potenciálně odpovědných za vznik, šíření a symptomy epileptického záchvatu. K vlastnímu výkonu je nejčastěji využívána stereotaktická technika (rámová nebo bezrámová, používá se i robotika). Na základě dat získaných při SEEG monitoraci je možné rozhodnout o operabilitě, typu a rozsahu resekcčního výkonu. Existují ojedinělá data, která popisují monitoraci pomocí intravaskulárního EEG. Elektroda je zavedena pomocí endovaskulárního katétru nejčastěji cestou femorální tepny, ovšem je zřejmé, že toto monitorování může být pouze velmi krátkodobé. Méně okrajovou záležitostí je neuroendoskopie – zde zmiňujeme endoskopické zavádění elektrod k monitoraci a ev. dekonexi hypothalamického hamartomu s možností jeho dekonexe, ojediněle zavádění elektrod do oblasti hippocampu (spíše starší publikace s rizikem malpozice) a využití endoskopické asistence při některých resekcčních a dekonekčních výkonech.

Pokud hovoříme o terapeutických minimálně invazivních výkonech, pak lze na prvním místě zmínit využití diagnostických elektrod pro koagulaci prokázaného epileptogenního fokusu, tématu bude věnována zvláštní přednáška, zde pouze upozorňujeme na nutnost zohlednit vaskulární vztahy a blízkost eloquentních oblastí. Pro budoucnost minimálně invazivní epileptochirurgie považujeme za zásadní techniku hluboké mozkové stimulace – Deep Brain Stimulation (DBS). Cílovou strukturou je v epileptochirurgii nejčastěji přední

thalamické jádro ANT, jinou atraktivní cílovou strukturou je centrum medianum thalami, hippokampus a technika RNS (responzivní neurostimulace – přímá stimulace epileptogenního fokusu nebo struktury modulující epileptický záchvat v odpovědi na zaznamenanou epileptickou aktivitu. Svoji zaslouženou úlohu na poli minimálně invazivní epileptochirurgie nepochybně sehrává stereotaktická radiochirurgie, především s využitím gama nože, i když existují i data, popisující výsledky užití LINAC a Cyber Knife. Z hlediska blízké budoucnosti je nutné zdůraznit perspektivu LITT – Laser Interstitial Thermal Therapy a HIFUS – High Intensity Focused Ultrasound („This technology will put neurosurgeons out of business“ – propagátor F. Jolesz).

Zavedení minimálně invazivních technik je nepochybně spojeno s velmi pozitivním marketingovým efektem, ale v žádném případě neeliminuje riziko možných komplikací, spíše přináší rizika nová. Proto považujeme za nutné konstatovat, že uvedené minimálně invazivní techniky patří do komplexních center, která jsou schopna rozhodnout o jejich optimálním využití, ale také vyřešit často velmi překvapivou a nečekanou komplikaci.

Fenotypovo-genotypová charakteristika souboru 18 pacientů s patogenní variantou v KCNQ2 genu

Lífková M.^{1,3}, Zárubová J.², Sedláčková L.³, Cíbochová R.¹, Marusič P.², Kršek P.¹, Laššuthová P.³, Štěrbová K.¹

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

²Neurologická klinika 2. LF a FN Motol, Praha

³Neurogenetická laboratoř, Klinika dětské neurologie 2. LF a FN Motol, Praha

Úvod: Heterozygotní varianty v KCNQ2 genu jsou relativně časté příčiny geneticky podmíněných epilepsií. Fenotypově je definujeme jako spektrum, na jehož benigním konci stojí benigní familární neonatální epilepsie (angl. podle nové nomenklatury self-limited familiar neonatal epilepsy (SLFNE)) a na druhém konci KCNQ2 vývojová a epileptická encefalopatie (DEE). Obě tyto klinické jednotky se liší fenotypově i prognosticky.

Metodika: V Neurogenetické laboratoři KDN FNM bylo v období 2015 až 2023 vyšetřeno 501 pacientů s diagnózou epilepsie. U tří pacientů bylo provedeno ve zrychleném režimu cestou Sangerova sekvenování všech 17 kódujících exonů genu KCNQ2 včetně přilehlých intronových oblastí, u zbylých bylo použito klasické NGS sekvenování panelu genů spojených s těžkou epilepsií a epileptickou encefalopatií.

Výsledky: Celkem bylo identifikováno 18 pacientů ze 17 rodin, u kterých bylo nalezeno 15 různých patogenních variant v KCNQ2 genu (NM_172107.4) v heterozygotním stavu.

Ve skupině sedmi pacientů se SLFNE jsme potvrdili pět různých patogenních variant, varianta c.1192_1193del se vyskytla u tří pacientů a je opakovaně popisována jako patogenní, zbylé čtyři varianty zatím nebyli popsány jako patogenní. Celkově u čtyř variant se jedná o loss-of-function, ve dvou případech dochází k posunu čtecího rámce (c.2599_2603del, c.1192_1193del), další dvě varianty jsou v místě zasahující sestřih (c.514+2dup, c.1302-2 A>G). U pěti pacientů jsou dostupné údaje o normálním psychomotorickém vývoji.

V souboru s DEE jsme identifikovali 11 pacientů s 10 patogenními variantami v KCNQ2 genu. U jedné varianty se jedná o in-frame delecii, ostatní jsou typu missense. Dvě varianty jsou identifikovány jako gain-of-function a to c.431G>A (p. R144Q) a c.602G>T (p. R201L). U všech pacientů s DEE lze potvrdit mírné až velmi závažné opoždění psychomotorického vývoje.

Závěr: V přednášce přinášíme charakteristiku souboru pacientů s KCNQ2 epilepsií a jejich fenotypovo-genotypovou korelaci na základě nalezené patogenní varianty v genu.

Podpořeno projektem č. LX22NPO5107 (MŠMT):

Financováno EU – Next Generation EU

Superrefraktérny fokálny myoklonický status epilepticus u 6-ročného pacienta s patogénnym variantom v géne DNM1L

Radová S.¹, Kušíková K.¹, Švecová L.¹,
Miklošková M.¹, Skalická K.², Krajčovičová V.², Kolníková M.¹

¹Klinika detskej neurológie LF UK a NÚDCH, Bratislava

²Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky DK LF UK a NÚDCH, Bratislava

Úvod: Dynamín-1 like gén (DNM1L) kóduje proteín DRP1 (dynamin-related protein 1), ktorý je zodpovedný za delenie mitochondrií. Mutácie v géne DNM1L patria do skupiny mitochondriálnych encefalopatií a sú spôsobené defektom štiepenia mitochondrií a peroxizómov (EMPF1). Toto ochorenie je asociované s variabilným fenotypom, ktorý zahŕňa oneskorovanie psychomotorického vývoja, parézu, dystóniu, epilepsiu (refraktérnu, status epilepticus (SE), epileptickú encefalopatiu), ataxiu, optickú atrofiu až úmrtie v detstve. Medián nástupu príznakov je vo veku 6 mesiacov.

Kazuistika: Prezentujeme prípad 6-ročného chlapca sledovaného v úvode pre zaostávanie v psychomotorickom vývoji, suspektnú pervazívnu vývojovú poruchu, tiky a parasomnie. Od veku 6 rokov sa u dieťaťa rozvinuli fokálne myoklonické záchvaty, ktoré po mesiaci progredovali do super-refraktérneho fokálneho ľavostranného myoklonického SE. V rámci vyšetrení úvodné MR mozgu preukázalo drobné nešpecifické lézie fronto-parietálne subkortikálne v bielej hmote, subependymálnu heterotopiu sivej hmoty pri frontálnom rohu ľavej bočnej komory a priestrannejší komorový systém. V likvore bol deteko-

vaný mierne elevovaný laktát. Na EEG bol zachytený obraz SE s nálezom viacerých hrotov a vlny bilaterálne synchronne, miestami len F-C vpravo. Liečba viacerými protizáchvatovými liekmi (ASM), rovnako ako aj ketogénna diéta boli bez efektu. Pacienta sme dvakrát uviedli do thiopentalovej kómy s dosiahnutím vzorca burst suppression na EEG, po ktorej opätovne došlo k rozvoju záchvatov. Kontrolné MR mozgu preukázalo výraznú kortikálnu atrofiu a difúzne hypersignálové zmeny bielej hmoty v T2 a FLAIR vážených. V priebehu hospitalizácie bolo vyhodnotené genetické vyšetrenie (array CGH, celoexómové sekvenovanie), ktorým sme zistili heterozygotný, patogénny missense variant c.1246C>T (p. Arg416Cys) v géne DNM1L v koincidencii s genomickou imbalanciou – mikrodeléciou 15q11.2 a mikroduplikáciou 17q25. 1. Dieťa vyžadovalo trvalú sedáciu midazolamom a chloralhydrátom v kombinácii s ASM, pričom pretrvávali denné izolované myoklónie. Po piatich mesiacoch od nástupu záchvatov došlo k exitu pacienta v dôsledku komplikácií základného ochorenia.

Záver: Cieľom nášho príspevku je poukázať na raritnú príčinu SE v dôsledku mitochondriálnej encefalopatie spôsobenej mutáciou v géne DNM1L, ktoré sa často prejavuje práve fokálnym myoklonickým SE s následnou encefalopatiou a včasným úmrtím.

Alpers Huttenlocherov syndróm – vzácna príčina superrefraktérneho status epilepticus

Suroviaková S.¹, Ramos Rivera G. A.¹, Igaz M.¹, Kršiaková J.², Nosál' S.³, Bánovčin P.¹

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

²Oddelenie lekárskej genetiky, Jesseniova lekárska fakulta v Martine, Univerzitná nemocnica Martin

³Klinika detskej anestéziológie a intenzívnej medicíny, Jesseniova lekárska fakulta v Martine, Univerzitná nemocnica Martin

V predloženej práci autori prezentujú prípad 6-ročnej pacientky s primeraným psychomotorickým vývojom a bez významnejšieho predchorobia, ktorá bola preložená na naše pracovisko pre náhle vzniknutý refraktérny fokálny status epilepticus s nutnosťou intubácie a uvedenia do medikamentóznej kómy. V priebehu nasledujúcich 3 mesiacov hospitalizácie klinický stav, aj napriek vyťaženej komplexnej liečbe rýchlo progredoval do hepatocerebrálnej degenerácie s letálnym koncom.

Genetickým vyšetrením bol detegovaný homozygotný patogénny variant v POLG géne, ktorý je asociovaná s Alpers-Huttenlocherovým syndrómom (AHS). Ide o raritný syndróm deplécie mitochondriálnej DNA, ktorý spôsobuje progresívnu stratu aktivity respiračného reťazca, čím vedie k deaktivácii energetického metabolizmu. Klinický obraz charakterizuje typická triáda – epileptické záchvaty refraktérne k liečbe s postupným rozvojom cerebrálnej deteriorácie,

neurovývojový regres a hepatálna dysfunkcia. V súčasnosti neexistuje kauzálna liečba tohto ochorenia, prognóza je nepriaznivá až fatálna.

Touto vzácnou kazuistikou autori upozorňujú na nutnosť myslieť na spektrum mitochondriálnych encefalopatií u dieťaťa s náhle vzniknutými refraktérnymi epileptickými záchvatmi neznámej etiológie a potrebu rozšírenia genetickej diagnostiky epilepsie.

Časná diagnostika kardiogenní příčiny SUDEP u pacientů se syndromem Dravetové

Macháček M.

Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno

Syndrom Dravetové je závažná epileptická encefalopatie s počínajícimi projevy v kojeneckém věku. Etiologicky je ve většině případů způsobena loss-of-function mutací v genu SCN1A, který kóduje α -podjednotku napětově řízeného sodíkového kanálu (Nav1.1), exprimovaného mimo jiné na dendritech a tělech GABAergních inhibičních interneuronů v centrálním nervovém systému. Dochází tak k poklesu excitačních proudů na membráně těchto interneuronů, snížení vylučování GABA a následné disinhibici excitatorních neuronů supra- i infratentoriálně. Klinicky pozorujeme u těchto pacientů farmakorezistentní epileptické paroxysmy a deterioraci kognitivních a motorických funkcí. U pacientů se syndromem Dravetové bylo popsáno mnoho případů SUDEP, které mohou být připisovány mimo jiné i maligním arytmiím (komorové tachykardii,

torsade-de-pointes, či komorové fibrilaci). U pacientů s Dravetovým syndromem bylo popsáno peri-iktální prodloužení QTc intervalu o více než 60 ms, což může sloužit jako arytmogenní substrát. Prodloužení QTc intervalu může vznikat i na podkladě zvýšení hustoty depolarizačních sodíkových proudů (INa). Dominantní α -podjednotku pro INa kardiomyocytů je Nav1.5 (SCN5A), avšak Nav1.1 je zde v malém množství taktéž exprimován. Bylo popsáno, že SCN1A-haploinsuficientní kardiomyocyty mají kompenzatorně zvýšenou hustotu INa (včetně pomalu inaktivované komponenty; INaL). V rámci peri-iktální hypoxie může vlivem aktivace ATP-senzitivního draslíkového proudu (IK,ATP) docházet k více negativnímu klidovému membránovému potenciálu. Dojde tak k uvolnění více sodíkových kanálů ze stavu inaktivace s následným prodloužením akčního potenciálu komorových kardiomyocytů a tedy i srdečního QTc s možným rozvojem maligní arytmie. Jelikož prodloužení QTc nemusí být patrné mimo záchvat, rutinní EKG u pacientů se syndromem Dravetové neodhalí riziko kardiogenního SUDEP. Řešením by mohlo být testování hustoty INa a délky akčního potenciálu za specifických podmínek pomocí metody patch-clamp eventuelně multi-electrode-array na pacient-specifických kardiomyocytech, vypěstovaných z indukovaných pluripotentních kmenových buněk. Zvýšení hustoty INa či prodloužení akčního potenciálu by mohlo být hodnoceno jako marker zvýšeného rizika SUDEP s následným přijetím preventivních opatření.

PredictNEURO: webový server pro strukturně-bioinformatickou analýzu mutací v rozvoji epilepsie

Mičan J.^{1,2}, Simeon Borko S.^{1,2}, Planas-Iglesias J.^{1,2}, Mazurenko S.^{1,2}, Kabourek P.^{1,2}, Bébarová M.³, Horák O.⁴, Brázdil M.^{5,6}, Damborský J.^{1,2}, Bednář D.^{1,2}

¹Loschmidtovy laboratoře, Ústav experimentální biologie a RECETOX, Přírodovědecká fakulta Masarykovy univerzity, Brno

²Mezinárodní centrum klinického výzkumu, Fakultní nemocnice u sv. Anny, Brno

³Fyziologický ústav, Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno

⁴Klinika dětské neurologie, Lékařská fakulta Masarykovy univerzity a Fakultní nemocnice Brno, Centrum pro epilepsie Brno

⁵1. neurologická klinika, Lékařská fakulta Masarykovy univerzity a Fakultní nemocnice u sv. Anny, Brno

⁶Výzkumná skupina Behaviorální a sociální neurovědy, Středoevropský technologický institut CEITEC, Brno

Motivace: Pochopení vlivu mutace na funkci proteinu je v medicíně zásadní pro léčbu různých nemocí. V dnešní době se precizní medicína stále více uplatňuje při léčbě jednotlivých pacientů na základě jejich specifických predispozic. S rychlými a levnými metodami sekvenování můžeme identifikovat variace v genetickém kódu jedince a přede vybrat pozměněné proteiny, které by mohly způsobit onemocnění. K jejich analýze lze efektivně použít metody bioinformatiky založené na struktuře a sekvenci variace na molekulární úrovni, které mohou vysvětlit účinek mutace na funkci proteinu a dokonce navrhnout potenciální léčebnou strategii. Nedávno jsme vyvinuli webový server

PredictONCO pro analýzu mutací v proteinech souvisejících s rakovinou (<https://loschmidt.chemi.muni.cz/predictonco/>). Webový server poskytuje plně automatizovaný výpočetní nástroj kombinující bioinformatiku, molekulární modelování, a strojové učení, za účelem vyhodnocení účinku mutace a výběru potenciálních léčiv.

Metody: Jako další krok budeme aktualizovat náš pracovní postup pro analýzu proteinů souvisejících s epilepsií, včetně vápníkových a sodíkových kanálů, GABA receptorů a dalších. Nejprve server získá a připraví struktury příslušných cílových proteinů. Poté vytvoří struktury mutantních proteinů, strukturně a sekvenčně porovná protein divokého typu s jeho variantami a vyhodnotí změny ve stabilitě, struktuře a funkci. Následný virtuální screening vyhodnotí změny ve vazbě potenciálních inhibitorů ze seznamu všech léků schválených FDA/EMA. Vypočtené výsledky budou doplněny o data z bioinformatické databáze UniProtKB a budou rychle dostupné v interaktivním grafickém uživatelském rozhraní. Výsledky budou dále analyzovány prediktorem založeným na strojovém učení, který nabídne vyhodnocení celkového vlivu mutace založený na syntéze výsledků předchozích analýz. Pro analýzu transmembránových kanálů bude nutné modifikovat pracovní postup. Nově bude v PredictNEURO implementována analýza transportu malých molekul skrz kanály a tunely v cílových proteinech pomocí naší vlastní metody CaverDock.

Výsledky: Cílem je poskytnout lékařům souhrn výpočetních analýz a informací z databází o mutacích, analyzovat a zhodnotit účinky mutací a pomoci s návrhem optimální léčby.

Závěry: PredictNEURO bude navržen jako plně automatizovaný webový server s intuitivním grafickým uživatelským rozhraním.

Účinnost a bezpečnosť repetitívnej transkraniálnej magnetickej stimulácie pri liečbe pacientov s farmakorezistentnou epilepsiou – pilotné výsledky

Meluš J., Hapáková L., Pakosová E., Timárová G.

II. neurologická klinika LF UK a UNB Bratislava

Úvod: Repetitívna transkraniálna magnetická stimulácia (rTMS) patrí medzi neinvazívne a bezbolestné metódy stimulácie kortexu. Vo všeobecnosti je dobre tolerovanou a bezpečnou metódou. Princípom rTMS je opakovaná aplikácia rýchlo sa meniaceho magnetického poľa na určitú oblasť mozgovej kôry, za účelom lokálnej modulácie aktivity kortikálnych neurónov, ako aj vzdialenejších častí centrálnej nervovej sústavy (CNS). V závislosti od lokality, frekvencie, intenzity a počtu impulzov stimulácie, rTMS spôsobuje buď kortikálnu excitáciu alebo inhibíciu. Výskum preukázal vplyv nízkofrekvenčnej (LF) stimulácie na redukciiu frekvencie záchvatov, ako aj možné významné zníženie interiktálnych EEG abnormít. Aj napriek tomu, rTMS nemá dodnes jasne zadefinované postavenie v rámci neuromodulačnej liečby farmakorezistentnej epilepsie (DRE).

Cieľ: Hlavným cieľom vedeckého výskumu je sledovanie terapeutickú účinnosti rTMS pomocou batérií testov a škál, performačných kognitívnych testov a elektrofyziologických vyšetrení pred a po stimulácii.

Metodika: V našej single-centre, cross-matched, placebom kontrolovanej, prospektívnej klinickej štúdii je doposiaľ zaradených 10 pacientov s DRE z dispenzára Centra pre liečbu záchvatových ochorení, II. neurologickej kliniky LF UK a UNB, Kramáre. Počas štúdie pacienti podstúpili 1. terapeutickú stimuláciu

v trvání 5 dní, s následnou 2. restimulací s odstupem 3 měsíců (active / shame, shame / active – randomizované). Počas každého sedenia bol aplikovaný nami vytvorený stimulačný cyklus.

Výsledky: Aktivna stimulácia preukázala zníženie frekvencie záchvatových dní oproti východiskovej hodnote (31% zníženie záchvatov mesiac po stimulácii oproti počiatočnej frekvencii). U 3 pacientov pri aktívnej stimulácii došlo k zmene závažnosti záchvatov. U 1 pacienta sa však vyskytla zvýšená frekvencia záchvatov. Nežiadúce účinky referovali 4 pacienti, ktoré zahŕňali bolesť hlavy, únava a zníženie chuti do jedla.

Záver: Napriek nízkemu počtu participantov naše výsledky predbežne indikujú pokles frekvencie záchvatov a zmiernenie závažnosti semiológie záchvatov po aktívnej rTMS stimulácii u pacientov s DRE.

Umělá inteligence (AI) – základní principy a použití

Klimeš P.

Ústav přístrojové techniky AV ČR, Brno

I. neurologická klinika FN u sv. Anny, Brno

Umělá inteligence (Artificial Intelligence – AI) je obecně definována jako teorie a vývoj počítačových systémů schopných vykonávat úkoly běžně vyžadující lidskou inteligenci. Ve skutečnosti se jedná o množinu statistických metod, která obsahuje relativně jednoduché regresní modely, pokročilé modely strojového učení a komplexní neuronové sítě hlubokého učení, které napodobují strukturu a funkci lidského mozku. Základní matematické principy predikčních algoritmů jsou přitom známy už více jak 200 let (nejstarší formu regrese pomocí nejmenších čtverců publikoval Legendre v roce 1805). Jejich efektivní využití bylo však možné až s nástupem výkonné výpočetní techniky v poslední dekádě. Nejedná se přitom o obecný model umělé inteligence (general AI), ale o specializované modely (narrow AI), trénované na konkrétní úlohu daného oboru. Ve zdravotnictví AI pomáhá například při diagnostikování nemocí, analýze medicínských obrazů a vytváření personalizovaných léčebných plánů. Kvalita těchto modelů je přitom naprosto závislá na kvalitě a množství dat a expertních anotací, na kterých jsou trénované. Velmi se tím liší od současně nejpopulárnějších modelů generativně předtrénovaných transformátorů (Generative Pre-trained Transformers – GPT), které jsou trénované na obrovském množství textu z internetu. Dá se předpokládat, že v blízké budoucnosti budou komplexní modely a výkonné výpočetní clustery dostupné všem. Klíčové však budou relevantní, multicentrická data

a expertíza, se kterou bude možné výsledky predikčních algoritmů interpretovat.

Autoimunitní encefalitidy a epilepsie

Ryzí M., Hanáková P., Horák O., Danhofer P.

Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno

V klasifikaci epilepsií z roku 2017 je autoimunita uváděna jako jedna z etiologií epilepsií. Pracovní skupinou ILAE Autoimmune and Inflammation Working Group v roce 2020 bylo doporučeno rozpoznávání akutních symptomatických záchvatů sekundárních při autoimunitní encefalitidě, jako záchvatů, které se vyskytují během aktivní fáze akutní encefalitidy. Autoimunitní epilepsie jsou dále definovány jako epilepsie se záchvaty, které přetrvávají navzdory adekvátní imunoterapii a nedostatku jasných důkazů o aktivním zánětu.

Autoimunitní encefalitidy jsou přímo spojeny s přítomností protilátek v mozku, které se vážou na neuronální povrchové proteiny, intracelulární proteiny, synaptické receptory a nebo iontové kanály. Na základě současných tříd detekce protilátek byly autoimunitní encefalitidy rozděleny do následujících tříd: NMDAR, AMPAR, GABA-AR, GABA-BR, LGI1, CASPR2, GAD, GlyR, DPPX, Ig LON5, mGluR1, mGluR5.

Identifikace pacientů s autoimunitním onemocněním je vzhledem k možnosti ovlivnění prognózy imunoterapií zásadní. Problematiku stanovení dia-

gnózy autoimunitních encefalitid se symptomatickými záchvaty prezentujeme na několika kazuistikách.

Křída, která psala sama – iktální prosopagnozie?

Tomášek M.¹, Libý P.¹, Bělohlávková A.², Kudr M.², Jahodová A.², Kršek P.²

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

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

Prosopagnozie se u fokální epilepsie vyskytuje jako iktální příznak velmi zřídka.

Předkládáme kazuistiku jedenáctiletého chlapce, jehož dominantním iktálním příznakem byla porucha rozpoznávání známých osob. Pacient trpěl fokálními epileptickými záchvaty od svých devíti let. Záchvaty byly fokální kognitivní s poruchou vědomí a přecházely do oboustranných tonicko-klonických. Pacient popisoval, že během záchvatů nevidí na scéně známé osoby: „Mami, já tě nevidím“. Viděl křidu, která sama psala na školní tabuli, ale neviděl učitele. Během jízdy viděl pohybující se řadicí páku auta, ale matku neviděl.

Byly otestovány tři ASM s částečným účinkem. Vyšetření MR, video-EEG, PET, neuropsychologické vyšetření a fMRI potvrdily epileptogenní lézi v levém temporálním laloku bazálně. Vzhledem k lékové rezistenci a zhoršení kognitivních funkcí (zejména obtíže při učení se rodnému a cizímu jazyku) byl indikován k epileptochirurgickému výkonu. Na základě multimodálního neurozobrazení a intraoperační elektrokortikografie byla provedena temporobazální resekce vlevo. Histologicky byl prokázán gangliogliom (WHO grade I) s dysplazií (FCD 3 B)

PÁTEK / 10. listopadu 2023 / 16.00–17.00 hod.

v přilehlé kůře. Chlapec je nyní 16 měsíců po operaci bez záchvatů. Jeho školní výsledky a plynulost řeči se zlepšily.

Prosopagnozie je popisována při lézi fusiformního gyru (FFA, fusiform face area) nebo dolního okcipitálního gyru (OFA, occipital face area). Na správné funkci se významně podílí také temporální pól. O poruše rozpoznávání osob diskutujeme v kontextu komplexních zrakových poruch včetně agnózie, neglect syndromu a anopie.

Poster

Epilepsie jako komorbidita, nebo první projev onemocnění MOGAD?

Hanáková P.^{1,2} a kolektiv autorů Kliniky dětské neurologie FN Brno

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

²RS Centrum při I. neurologické klinice FN u sv. Anny a LF MU Brno

Prezentujeme kazuistiku dívky s onemocněním asociovaným s tvorbou protilátek proti myelinovému oligodendrocytárnímu glykoproteinu (MOGAD), která prodělala dva epileptické záchvaty ve 14 letech věku. Vstupní vyšetření likvoru prokázalo zvýšený počet monocytů, neuroinfekce byla vyloučena. MR mozku i angiografie neobjasnila příčinu potíží. Pacientka byla iniciálně залéčena antiedematózní dávkou kortikosteroidů a užívala tři měsíce zonisamid. Kontrolní likvor s časovým odstupem byl normalizován. Za šest měsíců se u dívky rozvinula ataka charakteru retrobulbární optické neuritidy (v korelaci s nálezem na MR) a nadále přítomnou monocytózou v likvoru. V séru byly prokázány pozitivní protilátky antiMOG IgG. Pacientka byla přeléčena kortikosteroidy a byla u ní zahájena imunosuprese mykofenolát mofetilem. Nyní je stabilní a imunosuprese již byla vysazena. V posteru diskutujeme, zda epilepsie je komorbidita MOGAD, či první projev vlastní nemoci a odkazujeme na data z literatury.

69. český a slovenský sjezd klinické neurofyzioLOGIE

Škola klinické neurofyzioLOGIE I

Vyšetření BAEP, metodika, hodnocení, kritéria abnormity

Ceé J.

Neurologické oddělení, Krajská zdravotní, a. s. –
Masarykova nemocnice Ústí nad Labem

Obsah kurzu seznamuje účastníky se základy vyšetření sluchových kmenových evokovaných potenciálů. Vymezuje jejich rozdělení podle trvání odpovědi. Zabývá se technickými aspekty stimulace (intenzita, frekvence, sluchový práh) a registrace (druhy registrace, nejčastější umístění elektrod). Přibližuje jednotlivé generátory odpovědi a hodnotí jejich parametry z hlediska významu pro celkové hodnocení (latence, amplituda, mezivrcholové intervaly). Na

praktických příkladech seznamuje se základním popisem normálního záznamu a základních abnormit. Je zmíněn význam BAEP jako pomocné metody pro stanovení smrti mozku. Krátce jsou vyjmenovány odlišnosti použití BAEP při intraoperační monitoraci.

Jehlová elektromyografie

Mazanec R.

Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Východiskem kurzu je seznámit účastníky se základy jehlové elektromyografie v diagnostice neurogenních a myogenních lézí. Kurz je koncipovaný do dvou částí:

1. basic – základní principy jehlové EMG, metodika hodnocení spontánní a volní svalové aktivity a hodnocení potenciálů jednotlivých motorických jednotek (MUP),
2. advanced – principy kvantitativního hodnocení volní aktivity s využitím počítačového zpracování signálu (T/A analýza a multi MUP analýza).

Cílem kurzu je poskytnout účastníkům informaci o metodice jehlové EMG na základě obecně akceptovaných metodických postupů v detekci neurogenní či myogenní léze. Strategie vyšetření bude dokumentovaná ukázkami nálezů, se kterými se lékaři setkávají v reálné praxi.

Zpracování komplexních multi-echo dat funkční magnetické rezonance

Míkl M.^{1,2}, Nováková M.³, Kovářová A.^{1,2}, Gajdoš M.^{1,2}, Mareček R.^{1,2}

¹Výzkumná skupina Multimodální a funkční neurovizualizace,
CEITEC Masarykova univerzita, Brno

²Laboratoř Multimodálního a funkčního neurovizualizace,
CEITEC Masarykova univerzita, Brno

Úvod: Při zpracování dat funkční magnetické rezonance (fMRI) se běžně využívá jen amplitudová složka z originálních komplexních dat. Z literatury je známo, že fázová složka obsahuje jak v malé míře informace o změnách neuronální aktivity, tak zejména informace o časově proměnlivých artefaktech (např. fyziologické artefakty dané srdeční a dechovou činností). Naším cílem je využití komplexních fMRI dat k lepšímu očištění od fyziologických artefaktů a celkové zvýšení robustnosti fMRI výsledků. V prvním kroku jsme se zaměřili na vytvoření optimální kombinace komplexních multi-echo dat.

Metodika: K pilotnímu ověření postupů kombinace jednotlivých ech na komplexních fMRI datech jsme využili dataset 13 osob s naměřenými ME-B EPI daty s uložením amplitudové i fázové složky a elektrofyziologickými záznamy srdeční a dechové činnosti pro následné potlačení fyziologických artefaktů. Data byla naměřena s vizuálně motorickým úkolem s opakováními pro různá nastavení akvizčních parametrů (TR, MB faktor, sklápěcí úhel). Měření probíhalo na 3 T skeneru Siemens Prisma. Data byla zpracována v Matlabu s využitím toolboxu SPM12. Data byla zarovnána (realign), byl proveden přepoččet amplitudových a fázových

dat na reálnou a imaginární složku a následně byly vytvořeny optimálně kombinovaná data ze tří ech. Podstatným krokem však bylo provedení rotace v komplexní rovině pro každý voxel tak, aby se maximalizovala reálná složka dat. Následně jsme zkusili dokončit zpracování (normalizace do MNI, vyhlazení, aktivační analýza) pro dvě varianty – jednak pouze reálnou složku a jednak amplitudovou složku. Také bylo provedeno potlačení fyziologických artefaktů pomocí algoritmu RETORICOR.

Výsledky: Námi aplikovaný postup zpracování komplexních ME fMRI dat poskytl srovnatelné výsledky aktivační analýzy a klasickým postupem zpracování pouze amplitudových dat. Komplexní data však poskytují vyšší hodnoty SNS (signal to noise separation) zejména díky nižším korelacím s šumovými signály a vyšším korelacím uvnitř funkčních sítí. Také reprezentativní signály z parcelovaných oblastí AAL atlasu jsou robustnější (více vysvětlené variability). RETORICOR vysvětlil na komplexně kombinovaných datech méně variability v CSF a šedé hmotě.

Diskuze a závěr: Komplexní ME fMRI data zpracovaná námi aplikovaným postupem jsou plně využitelná pro všechny běžné typy analýz. Navíc naše zjištění podporují interpretaci, že by mohlo docházet k potlačení části fyziologických artefaktů, která se více promítne do imaginární složky dat.

Poděkování: Tento příspěvek vznikl za podpory grantu GAČR 23-06957S

Využití rychlého snímání ve fMRI – srovnání MBEPI a MREG sekvencí

Nováková M.³, Mikl M.^{1,2}

¹Výzkumná skupina Multimodální a funkční neurovizualizace,
CEITEC Masarykova univerzita, Brno

²Laboratoř Multimodálního a funkčního neurovizualizace,
CEITEC Masarykova univerzita, Brno

Úvod: Snaha o zrychlování sekvencí určených pro fMRI přinesla kromě multiband EPI (MBEPI) také extrémně rychlé snímání pomocí MREG (MR encefalografie) sekvencí. V tomto příspěvku jsme vyzkoušeli možnosti zpracování MREG dat, srovnaly takto získané výsledky s výsledky MBEPI na jednoduché aktivační studii a zaměřili se na možnost kvalitnějšího odfiltrování fyziologických artefaktů z MREG dat.

Metodika: Pro srovnání MBEPI a MREG jsme využili dataset 43 zdravých participantů. Měření probíhalo na 3 T MRI skeneru v Laboratoři multimodálního a funkčního neurovizualizace v Brně. Byl využit semantic decision task (SDT) protokol, který byl měřen pomocí dvou MBEPI sekvencí (první s TR 500 ms, 825 skenů a druhá s TR 1 800 ms, 230 skenů) a MREG sekvence (TR 100ms, 4 221 skenů). MREG fMRI data byla zrekonstruována mimo MR konzoli za pomoci znalosti referenčního snímku.

MBEPI data i MREG data byla prostorově zarovnána, normalizována do MNI a vyhlazena s FWHM = 6 mm. MBEPI data byla normalizována k EPI šabloně, MREG data byla normalizována za pomoci referenčního snímku. Na všech třech

datasetech byl pomocí spm toolboxu vypočítán GLM model (s 12 pohybovými regresory, filtrací horní propustí (1/128 Hz)) a využit byl autoregresní model vyššího stupně.

Pro testování možnosti potlačení fyziologických artefaktů byla MREG data vyfiltrována filtrem typu dolní propust s mezní frekvencí 0,25 Hz. Ke srovnání vlivu filtrace byl využit retroicor (nástroj pro odhad vlivu výskytu fyziologického šumu v datech za pomoci znalosti dechové a srdeční křivky snímání během měření).

Výsledky: MREG data dokáží zobrazit stejná místa aktivace jako MBEPI data. Jsou tedy využitelná pro klasické fMRI úkoly.

Ve filtrovaných datech byl retroicor schopný vysvětlit významně méně variability (0,005 %) nežli v originálních datech (5–10 %).

Diskuze a závěr: MREG data přinášejí potenciál ve formě rychlého snímání, které umožňuje zobrazení stejných struktur za současného odstranění vysokofrekvenčního šumu (dýchání, srdeční rytmus) za pomoci dolní propusti, a tedy zjednodušení měřicího protokolu o nutnost nahrávání fyziologických signálů.

*Poděkování: Tento příspěvek vznikl za podpory Velké infrastruktury
Czech-Biolmaging*

Detekce prodromálního stadia demence s Lewyho tělísky pomocí kombinace metod dynamické funkční konektivity

Gajdoš M.^{1,3}, Nováková M.³, Lamoš M.^{1,3}, Říha P.^{1,4}, Mikl M.^{1,3}, Rektorová I.^{2,4}

¹Výzkumná skupina Multimodální a funkční neurovizuální, CEITEC Masarykova univerzita, Brno

²Výzkumná skupina Aplikované neurovědy, CEITEC Masarykova univerzita, Brno

³Laboratoř Multimodálního a funkčního neurovizuální, CEITEC Masarykova univerzita, Brno

⁴I. neurologická klinika FN u sv. Anny a Lékařská fakulta Masarykova univerzita, Brno

Úvod: Dynamická funkční konektivita (DFC) rozšiřuje informace získané běžnou funkční konektivitou o dynamické charakteristiky konektivity v časové doméně. V tomto příspěvku se zaměřujeme na využití kombinace metod DFC k detekci prodromálního stadia demence s Lewyho tělísky (MCI-LB) v klidových fMRI datech (resting state fMRI).

Metodika: K DFC analýze jsme využili dataset 30 participantů s MCI-LB a 30 věkově vázaných zdravých kontrol. Každý účastník studie podstoupil neuropsychologické vyšetření a MRI měření na 3 T MRI skeneru v Laboratoři multimodálního a funkčního neurovizuální v Brně. Klidové fMRI bylo měřeno multiecho multiband BOLD fMRI sekvencí (multiband faktor 5; TR 980 ms; sklápěcí úhel 50°; TE [14.00, 34.63, 55.26] ms; FoV 200 mm; velikost voxelu 2,5 × 2,5 × 2,5 mm; 60 řezů v transverzální rovině; 580 skenů).

Z předzpracovaných fMRI dat (prostorové zarovnání, fúze multiecho dat, prostorová normalizace, prostorové rozmazání, odstranění šumových signálů, filtrace horní propustí (1/128 Hz)) bylo vyřazeno prvních 10 skenů signálu pro odstranění přechodových jevů.

Provedli jsme DFC analýzu metodou plovoucího okna (okno délky 61 skenů, 32 seedů (Gao a Lin 2012), které jsou uzly 5 klidových sítí) a metodou fast eigenvector centrality (okno délky 61 skenů, metoda nepotřebuje parcelační šablonu). Každá z metod identifikovala přítomnost 4 stavů mozku. Dynamika stavů byla hodnocena pomocí průměrné doby setrvání v každém ze stavů, pokrytí dat daným stavem, hustoty stavu a pravděpodobnostmi přechodů mezi stavy. Následovala klasifikační analýza (metoda lineární diskriminační analýza (LDA) a podpůrných vektorů (SVM)), ve které parametry dynamické konektivity (N = 50) figurovaly jako příznaky. Odstranili jsme příznaky, které ke klasifikaci přispívaly minimálně.

Výsledky: LDA byla schopná klasifikovat MCI-LB s 86,7% senzitivitou a 93,3% specificitou s 23 DFC příznaky. SVM byla schopná klasifikovat MCI-LB s 93,3% senzitivitou a 100% specificitou s 5 příznaky.

Diskuze a závěr: Klasifikační analýzy ukázaly, že kombinace dvou DFC metod může vést k úspěšné diskriminaci mezi MCI-LB a HC a má potenciál být MRI biomarkerem. Pro zhodnocení, zda se jedná o vhodný biomarker je potřeba provést ještě krosvalidaci klasifikačních modelů, která pomůže validovat výsledky a která může odhalit případné přeučení modelů. Klasifikátor plánujeme rozšířit o parametry dalších metod DFC a také o parametry běžné (statické) funkční konektivity.

Poděkování: Tento příspěvek vznikl za podpory grantu AZV NU21J-04-00077.

Resting state networks in prodromal dementia with Lewy bodies by source-space EEG

Výtvarová E.^{1,2}, Lamoš M.¹, Morávková I.¹, Brabenec L.¹, Rektorová I.¹

¹Applied Neuroscience Research Group, CEITEC MU, Brno

²Faculty of Informatics, Masaryk University, Brno

Mild cognitive impairment with Lewy bodies (MCI-LB) is a prodromal stage of dementia with Lewy bodies (DLB) and it is clinically characterized by MCI together with differing combinations of the clinical features of parkinsonism, REM sleep behavior disorder, fluctuation of cognition or alertness, and visual hallucinations. Connectivity studies can offer insights on how the brain is affected by the disease. This work concentrates on the major cognitive brain networks.

High-density resting state EEG data were acquired from 31 healthy controls (HC; 15 males, 16 females; 67.30 ± 6.79) and 58 subjects diagnosed with MCI-LB (25 males, 33 females; 69.94 ± 6.35). After standard preprocessing, the first seven minutes of recordings were reconstructed to source space using the AAL atlas parcellation to 90 regions covering the whole brain, excluding the cerebellum and vermis. The resulting time series were filtered to six frequency bands: delta (0.1-4 Hz), theta (4-5.5 Hz), fast theta (5.5-8 Hz), alpha (8-12 Hz), beta (12-30 Hz), and gamma (30-40 Hz). The whole-brain functional connectivity was computed using the phase-lag index. Five resting state brain networks (RSNs) were extracted: default mode (DMN), frontoparietal control (FPCN), sensorimotor (SMN), visual (VN), and dorsal attention (DAN) networks. The connectivity within

individual RSNs and between RSNs was computed. The differences between HC and preLBD were analyzed by the Wilcoxon test.

Increased connectivity in MCI-LB was observed within the DMN and within the FPCN in fast theta, alpha, and beta bands, $p < 0.01$. The connectivity between DMN – DAN, FPCN – DAN, and SMN – VN was increased in fast theta band in MCI-LB compared to HC, $p < 0.05$, FDR corrected.

Increased connectivity between RSNs in DLB and MCI-LB has been reported in literature (Chabran, 2020; Kenny, 2012; Kenny, 2013) and interpreted as a compensatory mechanism to counteract reduced connectivity elsewhere in the brain. However, many studies also present reduced connectivity between and within diverse RSNs in DLB and MCI-LB (Peraza, 2015; Chabran, 2018; Franciotti, 2013) or no statistical difference at all, especially in MCI-LB (Schumacher, 2021).

Modulace pracovní paměti pomocí theta-tACS fronto-parietální sítě

Pupíková M.¹, Šimko P.¹, Mitterová K.¹, Lamoš M.², Gajdoš M.², Šimo A.³, Rektorová I.^{1,4}

¹Středoevropský technologický institut – CEITEC, Masarykova univerzita, Výzkumná skupina aplikovaných neurověd, Brno

²Středoevropský technologický institut – CEITEC, Masarykova univerzita, Skupina multimodálního a funkčního zobrazování, Brno

³Lékařská fakulta, Masarykova univerzita, Brno

⁴Lékařská fakulta a Fakultní nemocnice u sv. Anny, 1. neurologická klinika, Brno

Úvod: Narušení theta-oscilací v rámci fronto-parietální sítě (FPN) přispívá k deficitům pracovní paměti u seniorní populace (Johnson et al., 2017; Roux et al., 2014). Cílem této studie bylo otestovat účinnost různých unifokálních a multifokálních protokolů transkraniální stimulace střídavým proudem (tACS), které by theta oscilace v rámci FPCN modulovaly a mohly tak přispět k částečné kompenzaci úbytků pracovní paměti v důsledku stárnutí.

Metody: V randomizované, placebem kontrolované studii jsme testovali čtyři různé protokoly theta-tACS při současném vykonávání pracovní-paměťového N-back úkolu: monofokální frontální, monofokální parietální a bifokální fronto-parietální protokol s fázovým posunem ve fázi a protifázi. Studie se zúčastnilo 20 seniorů ve věku 60–80 let. Protokol stimulace byl speciálně a temporálně individualizovaný. Elektrody byly umístěny na individualizované souřadnice

gyrus frontalis medialis (MFG) a/nebo lobus parietalis inferior (IPL) na základě aktivací funkční magnetické rezonance (fMRI), při provádění úkolu na úvodním měření. Individuální frekvence stimulace v pásmu theta byla vybrána na základě záznamu EEG při provádění stejného pracovní-paměťového úkolu. Před a po stimulaci navíc všichni účastníci absolvovali klidové fMRI. Behaviorální online data a data rs-fMRI konektivity (změny před-po stimulaci) byly analyzovány pomocí linear mixed models (LMM), kde typ protokolu stimulace, číslo bloku úkolu během stimulace a obtížnost úkolu (2 nebo 3back) sloužily jako fixní faktory.

Výsledky: LMM prokázaly statisticky významnou interakci mezi protokolem stimulace a obtížností úkolu ($p < 0,0001$) na výkon v N-back úkolu. Z následných párových srovnání typů protokolu vyplynul největší efekt frontální monofokální theta-tACS ($p = 0,004$, velikost efektu $d = 0,30$). Analýzy rs-fMRI dat prokázaly změnu konektivity mezi pravým anteriorním prefrontálním kortexem (raPFC) a pravým dorzolaterálním prefrontálním kortexem (rdlPFC) ve srovnání s placebo stimulací ($p = 0,022$).

Závěr: Pouze monofokální frontální theta stimulace vedla k malým, ale statisticky signifikantním změnám ve výkonu pracovní-paměťového úkolu s vyšší mírou obtížnosti a překonala tak ostatní protokoly stimulace, mezi něž patřila i bifokální fronto-parietální stimulace. Změny způsobené tACS frontální monofokální stimulací byly doprovázeny změnami funkční konektivity v rámci stimulované fronto-parietální sítě. Naše studie prokázala možnost modulace pracovní paměti vnějším ovlivněním fronto-parietální sítě pomocí theta-tACS.

Elektrodiagnostické vyšetření u hereditárních neuropatií

Mazanec R.

Neuromuskulární centrum ERN-NMD Motol, Neurologická klinika

2. LF UK a FN Motol, Praha

Hereditární neuropatie jsou heterogenní skupinou nemocí periferních nervů. Vedle anamnézy a klinického obrazu představuje elektrodiagnostika zásadní proceduru ve stanovení správné diagnózy periferní neuropatie a molekulárně genetické vyšetření následně stanoví finální diagnózu s určením kauzální mutace.

EMG vyšetření umožní odlišit tři hlavní typy kondukčních abnormit podle motorické rychlosti vedení (MCV) n. medianus na předloktí – typ 1 demyelinizační (MCV < 35 m/s), typ 2 axonální (MCV > 45 m/s) a intermediární typ (MCV 35–45 m/s).

Kondukční abnormity demyelinizačního typu jsou nejčastěji spojeny s duplikací genu PMP22 (CMT1A) nebo mutací v MPZ genu (CMT1B). Mají uniformní charakter, bez kondukčních bloků a temporální disperze. Intermediární typ abnormity nacházíme u mutací v GJB1 genu (CMTX1) a kromě typické MCV najdeme temporální disperzi CMAP a fokální změny kondukce na motorických vláknech. Axonální typ kondukčních abnormit nejčastěji odpovídá mutaci v MFN-2 genu. Kondukční abnormity u delecí v PMP22 genu (HNPP) jsou typické zpomalením MCV v anatomických úžinách (zápěstí, loket, koleno). Zajímavou kondukční abnormitu představují mutace v PRX genu (periaxin), kdy hodnoty MCV jsou extrémně pomalé < 2 m/s. Elektrodiagnostické testy jsou klíčové pro

odlišení jiných forem hereditárních neuropatií např. motorických neuropatií (ušetřená senzitivní vlákna) nebo senzitivních neuropatií (senzitivní vlákna jsou postižená dříve a více než motorická). Elektrodiagnostické vyšetření periferních nervů je užitečné při vyšetření syndromových neuropatií např. Friedreichovy ataxie (senzitivní ganglionopatie má za následek chybějící SNAP při dobře vybavných CMAP z motorických nervů).

EMG vyšetření při podezření na hereditární neuropatie je potřeba dostatečná intenzita stimulačních podnětů (hypoexcitabilita nervů), prodloužená časová základna k zachycení výrazně zpomalených odpovědí, pro snímání CMAP využití proximálních svalů při atrofii distálních svalů.

Pro zkušeného EMG lékaře může být nález kondukčních abnormit určitým vodítkem k odlišení hereditární či získané demyelinizační neuropatie (CMT1A vykazuje uniformní abnormity bez kondukčních bloků a bez fokálních kondukčních abnormit, naopak CIDP je spojená s multifokálními abnormitami, kondukčními bloky a temporální disperzí). V současné době je EMG diagnostika užitečně doplněna neurosonografickým vyšetřením periferních nervů (difuzní či fokální změny, tomakula, zvětšení CSA).

Elektrofyzilogická diagnostická kritéria multifokální motorické neuropatie

Bednařík J.

Neurologická klinika FN Brno

Multifokální motorická neuropatie (MMN) je velmi vzácné onemocnění s celoživotní prevalencí pod 1 případ na 100 tis. Jde o relativně novou nozologickou jednotku, která byla popsána v roce 1986 (Roth et al., Chad et al.) a elektrofyziologické nálezy sehrály v její identifikaci a definici klíčovou roli. Dominantním elektrofyziologickým nálezem je vícečetný motorický kondukční blok (proto se také tato jednotka někdy označuje jako multifokální motorická neuropatie s kondukčním blokem – MMNCB). Zpočátku byl tento blok považován za důsledek multifokální segmentální demyelinizace podobně jako u dalších autoimunitních onemocnění, jako jsou chronická zánětlivá demyelinizační neuropatie či Guillainův-Barrého syndrom. Nyní je známo, že přítomné auto-protilátky anti-GM1 třídy IgM způsobují dysfunkci sodíkových a draslíkových kanálů v oblasti Ranvierových zářezů a v jejich blízkosti a MMN je řazeno do okruhu nově definovaných nodo/paranodopatií.

V současnosti jsou platná diagnostická kritéria vytvořená Task Force EFNS a PNS v r. 2010. Podle těchto kritérií je diagnóza jistě („definite“) MMN založena na povinném splnění klinických a elektrofyziologických kritérií. Elektrofyziologická kritéria jsou založena na detekci jistého motorického kondukčního bloku, který je definován jako pokles arey sumačního svalového akčního potenciálu (CMAP) při proximální oproti distální stimulaci motorického nervu o $\geq 50\%$

na minimálně dvou nervech mimo míst obvyklých kompresí (jako je karpální tunel) a při zachování určité minimální velikosti amplitudy CMAP při distální stimulaci (> 2 mV nebo $> 20\%$ normálního limitu). Současně musí být přítomen normální nález senzitivních kondukčních studií. Pro splnění diagnostické kategorie pravděpodobné (probable) MMN pak stačí přítomnost pravděpodobného motorického kondukčního bloku (pokles arey CMAP o $\geq 30\%$) nebo pokles o $\geq 50\%$, avšak při vzestupu trvání CMAP při proximální stimulaci o $\geq 30\%$ (jako známky časové disperze). Pokud jsou elektrofyziologická kritéria pravděpodobného motorického kondukčního bloku splněna pouze u jednoho motorického nervu, pak lze diagnózu pravděpodobné MMN podpořit přítomností alespoň jednoho podpůrného laboratorního diagnostického kritéria (anti-GM1 protilátky, CSF, typická MR nález nebo odpověď na léčbu).

Elektrodiagnostika motorického kondukčního bloku má řadu technických a interpretačních úskalí, která budou probrána. Bez kvalitního elektrofyziologického vyšetření nelze diagnózu MMN stanovit. To je nesmírně důležité jak pro časnou diagnostiku onemocnění, tak v rámci diferenciální diagnostiky, kdy může MMN napodobovat jak jiné autoimunitní neuropatie, tak i jiná, často neléčitelná onemocnění, zejména amyotrofickou laterální sklerózu. Šedou zónu představují případy, u kterých se nedaří diagnostikovat ani pravděpodobný kondukční blok. Tyto případy, reagující případně na léčbu IVIG, jsou extrémně vzácné a pravděpodobně půjde o důsledek nedostatečně extenzivního elektrofyziologického vyšetření (včetně vyšetření méně obvykle vyšetřovaných motorických nervů či velmi proximální úseky nervů).

Syndrom Guillain-Barré – aktuální elektrofyziologická diagnostická kritéria

Adamová B.

Neurologická klinika, ERN-EURO NMD Centrum, Fakultní nemocnice Brno
Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno

Guillain-Barré syndrom (GBS) je akutní imunitně zprostředkované zánětlivé onemocnění periferních nervů a nervových kořenů. Typický je monofázický průběh, progresse postižení je v řádu dní až 4 týdnů. Hlavní subtypy GBS jsou: AIDP (akutní inflamatorní demyelinizační polyneuropatie), AMAN (akutní motorická axonální neuropatie), AMSAN (akutní motoricko-senzitivní axonální neuropatie), Miller Fisher syndrom a faryngo-cerviko-brachiální varianta.

Stanovení diagnózy GBS se opírá zejména o klinický obraz. Vyšetření mozkomíšního moku a EMG vyšetření jsou cenné k potvrzení diagnózy a v diferenciální diagnostice, EMG je rovněž významné pro stanovení podtypu a prognózy GBS.

V rámci EMG je doporučováno vyšetřit nejméně 4 motorické nervy, 3 senzitivní nervy, vyšetřovat F-vlny a H-reflex m. soleus, stimulovat na HKK výše (až do axilly event. Erbova bodu). Nález EMG může být zpočátku i negativní (zejména v prvních 4 dnech), mezi první abnormity patří prolongace či chybění F-vln a abnormity H-reflexu m. soleus. U AIDP nacházíme typické známky demyelinizace: prolongace DML, prolongace trvání distálního CMAP, snížené rychlosti vedení motorického i senzitivního vedení, prolongace latencí F-vln, temporální disperze, blok vedení, sural sparing pattern – chybění/abnormální SNAP n. medianus a n. ulnaris s normálním SNAP n. suralis. U axonálních va-

riant se často nachází CRF (reversible conduction failure) a/nebo axonopatie (pokles amplitud motorického event. i senzitivního neurogramu).

V rámci přednášky budou diskutována současná doporučená kritéria pro GBS (kritéria Rajaballyho a kritéria Unciniho), přičemž Unciniho kritéria jsou komplexnější a autoři pro přesnější stanovení subtypu GBS doporučují opakování vyšetření (za 3–8 týdnů od počátku onemocnění). Vzhledem k tomu, že se elektrofyziologický nález v průběhu onemocnění vyvíjí, tak je EMG doporučeno opakovat, zejména pokud nejsou jasné známky demyelinizace, je nízká amplituda CMAP, je kondukční blok bez temporální disperze (pro ověření CRF). Kontrolní EMG je také vhodné pro posouzení podílu axonopatie u GBS (včetně sekundární axonopatie u AIDP) nebo u atypického průběhu (např. při podezření na akutní začátek CIDP).

Elektrofyziologická diagnostika onemocnění motoneuronu v kontextu aktuálních guidelines

Vlčková E.

Neurologická klinika, ERN-EURO NMD Centrum, Fakultní nemocnice Brno
Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně

Diagnostika onemocnění motorického neuronu stojí především na klinickém vyšetření a v případě některých jednotek i na vyšetření genetickém. Elektromyografické vyšetření (EMG) však hraje velmi důležitou podpůrnou úlohu v diagnostice i diferenciální diagnostice těchto klinických jednotek. Nejvýznamnější

roli má EMG vyšetření v diagnostice amyotrofické laterální sklerózy (ALS) to zejména od r. 2008, kdy bylo publikováno tzv. Awaji-Shima doporučení k do té doby platným revidovaným ELEScorial kritériím. Toto doporučení postavilo elektrofyzilogické změny na roveň klinicky či histopatologicky objektivizovaným změnám a redefinovalo EMG kritéria postižení periferního motoneuronu (podmínkou je průkaz reinervačních změn současně se záchytem denervací a/nebo fascikulací v identickém svalu). Tyto změny vedly k výraznému navýšení senzitivity kritérií (cca o 12 % oproti revidovaným ELEScorial kritériím), při zachování jejich vysoké specificity. Podle počtu postižených oblastí (bulbární – cervikální – thorakální – lumbální) umožňovala kritéria stanovení diagnózy na úrovni možné, pravděpodobné či jisté. U pacientů s izolovaným postižením periferního motoneuronu však nebylo možné diagnózu vůbec stanovit.

V r. 2020 publikována nová Gold Coast kritéria dále usnadňující diagnostiku: nově je pro stanovení diagnózy postačující průkaz změn v nižším počtu hodnocených oblastí a diagnózu je možné stanovit i v případě izolovaného postižení periferního motoneuronu. Tato kritéria neposkytují možnost stratifikace stupně dg. jistoty: diagnóza s jejich pomocí stanovena je nebo není. Kritéria mají dle publikovaných studií vyšší senzitivitu a to především u bulbárních forem onemocnění. Podmínkou stanovení diagnózy je v případě všech zmíněných kritérií progresivní průběh onemocnění a absence jiné vysvětlující příčiny.

Diagnostika spinální svalové atrofie (SMA) a Kennedyho nemoci, tedy bulbospinální svalové atrofie (BSMA), je primárně genetická a jejich elektrofyzilogická diagnostická kritéria nejsou k dispozici. Obě nemoci však mají typický EMG korelát a vyšetření má také význam diferenciálně-diagnostický. U SMA je

v jehlové EMG dominující abnormitou výrazná redukce interferenčního vzorce spolu s průkazem reinervačních změn a to difuzně ve všech vyšetřených sva-lech. V případě BSMA jsou identické změny asociovány s výskytem fascikulací, velmi častá (72–100 % pacientů) je navíc redukce amplitud senzitivního neu-rogramu v kondukčních studiích.

První kroky v neinvazivní hluboké mozkové stimulaci u Parkinsonovy nemoci

Lamoš M.^{1,2}, Bočková M.^{1,2}, Trajlínek J.³, Studnička O.³, Daniel P.^{1,2}, Chrastina J.⁴, Jančálek R.⁴, Williamson A.³, Rektorová I.^{1,2}

¹Výzkum mozku a lidské mysli, Středoevropský technologický institut, Masarykova univerzita, Brno

²1. neurologická klinika Fakultní nemocnice u sv. Anny a Lékařské fakulty Masarykovy univerzity, Brno

³Neuromodulační technologie, Mezinárodní centrum klinického výzkumu, Fakultní nemocnice u sv. Anny, Brno

⁴Neurochirurgická klinika Fakultní nemocnice u sv. Anny a Lékařské fakulty Masarykovy univerzity, Brno

Úvod: Temporální interferenční stimulace (TIS) je nová neinvazivní stimulační technika, kterou lze cílit i na hluboké mozkové struktury. Dosaženo je toho použitím dvou vysokofrekvenčních elektrických polí (> 1 kHz), které samotné nemají žádný efekt na neuronální aktivitu. Mezi frekvencemi obou polí je však malý rozdíl a jejich interference již stimulaci způsobuje.

Cílem této pilotní práce bylo ověřit schopnost TIS zacílit a stimulovat sub-thalamické jádro (STN) a otestovat, zdali má TIS stejný efekt na patologické beta oscilace jako konvenční hluboká mozková stimulace (DBS).

Metody: U pacienta s Parkinsonovou nemocí (muž, 64 let) indikovaného k terapii STN-DBS byly implantované DBS elektrody dočasně externalizovány pro snímání lokálních potenciálů (LFP). TIS byla realizována pomocí dvou párů

($f_1 = 9,00$ kHz; $f_2 = 9,13$ kHz, max. 2 mA pro každý pár) skalpových elektrod umístěných fronto-parietálně. Přesné pozice byly stanoveny pomocí simulační platformy Sim4Life tak, aby 130 Hz interference měla své maximum v motorické části STN. Po celou dobu snímání LFP byl pacient ve stavu OFF medikace.

Výsledky: Bylo ověřeno, že maximální výchylka interferenční 130 Hz obálky se nacházela v cílové oblasti, resp. v bipolárním kontaktu umístěném v motorické části STN.

Porovnání výkonu patologické beta aktivity mezi referenčním záznamem LFP, záznamem po DBS a po TIS ukázalo stejný pokles výkonu po konvenční, i po interferenční stimulaci.

V průběhu TIS koreloval výkon interferenční 130 Hz obálky s výkonem patologické beta aktivity ($r = -0,34$; $p = 0,04$).

Diskuze: V tomto pilotním testování se podařilo prokázat, že neinvazivní TIS je schopna efektivně stimulovat STN. Rozdílná výchylka interferenční obálky v jednotlivých kontaktech DBS elektrody ukazuje i možnost cílení stimulace.

Potlačení patologické beta aktivity je v klidovém záznamu těsně po TIS srovnatelné s konvenční DBS. V průběhu TIS lze pak pozorovat, že s rostoucím výkonem interferenční 130 Hz obálky klesá výkon patologické beta aktivity.

Dalším krokem a velkou výzvou do budoucna je ověření těchto výsledků na skupině pacientů.

Práce vznikla za podpory grantového projektu GAČR 21-25953S.

Home-based non-invasive brain stimulation in combination with speech therapy on hypokinetic dysarthria in Parkinson's disease

Brabenec L.^{1,4}, Kovac D.², Mekyska J.², Rehulkova L.^{1,3}, Kabrtova V.^{1,3}, Rektorova I.^{1,3,4}

¹Central European Institute of Technology – CEITEC, Masaryk University, Applied Neuroscience Research Group, Brno, Czech Republic

²Brno University of Technology, Department of Telecommunications, Brno, Czech Republic

³Faculty of Medicine and St. Anne's University Hospital, First Department of Neurology, Brno, Czech Republic

⁴International Clinical Research Center – ICRC, Faculty of Medicine and St. Anne's University Hospital, Brno, Czech Republic

Introduction: Up to 90% of patients with Parkinson's disease (PD) have hypokinetic dysarthria (HD) during the disease's progression. HD is characterized by reduced variability of pitch and loudness, imprecise articulation, and impaired speech prosody. The objective of this ongoing study is to investigate the long-term effects of repeated sessions of home-based transcranial direct current stimulation (tDCS) as an add-on to the remote Lee-Silverman Voice Treatment (LSVT).

Study design: This research employs a parallel-group, double-blinded, randomized, sham-stimulation-controlled design. Forty PD patients will be divided into two parallel groups, receiving sham or real anodal tDCS (2 mA, 20

min) to the right superior temporal gyrus over 20 sessions in four weeks. All participants will undergo clinical assessments, including MRI, EEG, recording of speech, and evaluations by speech therapists at baseline, after treatment, and 10 weeks later. Both groups will undergo telepractice-based LSVT during the same four weeks as the stimulation sessions.

Preliminary results: An analysis of the first 9 subjects (5 sham, 4 real stimulation) showed that LSVT significantly improved the total score of the Dysarthric profile rating scale (mean relative change = 4.5, $p = 0.021$) and speech loudness (mean relative change = 25.8, $p = 0.011$). Due to the current small sample size, an analysis of the effect of tDCS is not yet possible. However, we observed some first trends and differences between the sham and real tDCS groups, particularly in the improvement of articulation and maximum phonation time.

Conclusions: The initial data from our ongoing longitudinal study indicate that the combination of home-based stimulation and speech therapy is feasible and could potentially be beneficial for PD patients.

Coupling between beta band and high frequency oscillations as a clinically useful biomarker for DBS

Bočková M.^{1,2}, Lamo M.¹, Chrastina J.³, Daniel P.^{1,2}, Kupcová S.⁴, Říha I.³, Šmahovská L.^{2,4}, Baláž M.^{1,2}, Rektor I.^{1,2}

¹Central European Institute of Technology (CEITEC), Brain and Mind Research Program, Masaryk University, Brno

²First Department of Neurology, Masaryk University School of Medicine, St. Anne's Hospital, Brno

³Department of Neurosurgery, Masaryk University School of Medicine, St. Anne's Hospital, Brno

⁴Faculty of Medicine, Masaryk University, Brno

Background: The aim of this work was to study the potential clinical usefulness of beta power phase-amplitude coupling (PAC) with high frequency oscillations (HFOs).

Objective: Beta hypersynchrony was recently introduced into clinical practice in Parkinson's disease (PD) to identify the best stimulation contacts and for adaptive deep brain stimulation (aDBS) sensing. However, many other oscillopathies accompany the disease and beta power sensing may not be optimal for all patients.

Methods: Subthalamic nucleus (STN) local field potentials (LFPs) from externalized DBS electrodes were recorded and analyzed in PD patients (n=19). Beta power and HFOs were evaluated in a resting-state condition; the PAC was then studied and correlated with the electrode contact positions and structural connectivity.

Results: Beta-HFO PAC (mainly in the 200-500 Hz range) was observed in all subjects. PAC was detectable more specifically in the motor part of the STN compared to beta power and HFOs. Moreover, the presence of PAC better corresponds to the stimulation setup based on the clinical effect. PAC is also sensitive to the laterality of symptoms, where the greater PAC cluster reflects the more affected side.

Conclusion: Coupling between beta power and HFOs increases with beta power synchronization, which is known to be a correlate of the PD „off” state. Beta-HFO PAC seems to be more sensitive than beta power fluctuation itself and could be more helpful in the best stimulation contact clinical selection and probably also as a potential future input signal for aDBS.

Vztah funkce míšních drah a šíře kanálu páteřního v závislosti na změně osy krční páteře hodnocený pomocí dynamické MR a EP

Holečková I.

Neurochirurgická klinika FN Plzeň

Úvod: Cílem naší studie bylo posoudit vliv dynamických změn při flexi a extenzi krční páteře hodnocené pomocí dynamické magnetické rezonance (dMR) na míšní funkce hodnocené pomocí dynamických evokovaných potenciálů (dEPs) u zdravých jedinců (skupina 1) a následně u skupiny pacientů s lehkou cervikální stenózou, nevelkým objektivním neurologickým deficitem a progredujícími subjektivními obtížemi (skupina 2).

Metodika: Do studie bylo zařazeno 10 zdravých jedinců (5 mužů a 5 žen) a 10 pacientů (5 mužů a 5 žen) s lehkou formou cervikální spondylogenní myelopatie (CSM). Vyšetření dMR stejně jako dEPs bylo provedeno v neutrální poloze, předklonu a záklonu. Na MR C páteře byla měřena přední (PD) a zadní délka míchy (ZD), příčný (PR) a předozadní rozměr (PZ) a plocha míchy (P). Byl registrován somatosenzorický evokovaný potenciál (SEPs) n. medianus a n. tibialis a motorický evokovaný potenciál (MEPs) z mm. biceps brachii (BB), abductor pollicis brevis (APB) a tibialis anterior (TA).

Výsledky: U skupiny pacientů, při srovnání se zdravými jedinci, jsme zaznamenali změnu míšních funkcí, ale i délky i tvaru míchy již v neutrální poloze, přestože v ní nedocházelo k významné míšní kompresi. Při flexi a extenzi pak u nich docházelo, stejně jako u zdravých, k prodlužování resp. zkracování PD

a ZD, ale na rozdíl od zdravých jedinců došlo při flexi i extenzi ke zmenšení PR, PZ a P ve všech segmentech a statisticky významně se změnily hlavně SE-Ps n. medianus i n. tibialis a MEPs m. TA.

Závěr: Přestože grafické vyšetření prokazuje změnu tvaru a délky míchy v závislosti na změně osy krční páteře, na funkci míchy to u zdravých jedinců nemá zásadní vliv.

U jedinců s lehkou formou CSM s nevelkými degenerativními změnami C páteře, které v neutrální poloze nevedou ke kompresi míšní, ukazuje dynamické vyšetření páteře ve flexi a extenzi tlak na míchu, jenž vede ke změně tvaru míchy a alteraci míšních funkcí. Vyšetření dynamickými metodami je tudíž přínosem při stanovování diagnózy u těchto pacientů.

Objektivizace zrakové fixace během vyšetření zrakových evokovaných potenciálů

Smyčka J., Lázněvská B., Kremláček J.

Ústav lékařské biofyziky, Lékařská fakulta v Hradci Králové, Univerzita Karlova

Úvod: VEP jsou využívány k objektivnímu hodnocení zrakového vnímání a diagnostice neuro-oftalmologických chorob. Kvalita zrakové fixace je klíčovým parametrem stanoveným pro VEP vyšetření. Cílem naší práce bylo objektivizovat míru zrakové fixace u VEP a analyzovat oční pohyby v souvislosti s parametry VEP.

Materiál a metody: Průměr pupil a polohu pohledu jsme registrovali v experimentu s různou mírou zrakové fixace: přímá fixace, pohyb očí s krátkými

fixacemi v rozích čtverců o velikosti 8 a 20 deg. Během úlohy byly registrovány VEP při reverzaci šachovnice 15 arc min. a 60 arc min. a při počátku pohybu nízkokontrastních koncentrických kruhů s prostorovou frekvencí klesající směrem k periférii stimulačního pole. Experiment podstoupilo 24 zdravých jedinců (8 žen a 16 mužů) ve věkovém rozmezí 20–30 let. Posouzení vlivu jednotlivých podmínek úlohy na parametry VEP bylo pomocí ANOVA s opakováním a následnými posthoc testy. Oční pohyby byly registrovány pomocí Eye Tracker 4D (ZP Tobii AB, Švédsko).

Výsledky: Délka dráhy zaměřeného pohledu během vyšetření významně ovlivnila zejména amplitudy (až o 90 %, $p < 0,001$), ale i vrcholové časy VEP, které se u stimulace radiálním pohybem prodloužily v průměru až o 11 ms (8 %, $p < 0,05$).

Závěr: Prokázali vazbu mezi mírou zrakové fixace a parametry VEP, proto koregistrace očních pohybů a VEP má potenciál zvýšit citlivost i specifitu tohoto klinicky používaného vyšetření.

Monitorace neuroplasticity po nervových transferech pomocí EMG sledování synkinez

Brušáková Š., Holečková I., Ceé J., Zítek H., Humhej I.

Nemocnice Ústí nad Labem

Účel studie: Kromě synkinez vznikajících při spontánní reinervaci se s nimi setkáváme po nervových transferech. Změny, které při jejich použití v centrálním

ním nervovém systému vznikají, jsou v posledních dvou dekádách předmětem intenzivního výzkumu, neboť se ukázalo, že hrají významnou roli ve funkčním výsledku operace. Často i při úspěšné reinervaci po neurotizaci není dosaženo kvalitní izolované volní inervace recipientu, což je nejspíše dáno nízkou cerebrální plasticitou. Právě ta je předpokladem znovuzískání nezávislé volní kontroly nad končetinou po provedeném nervovém přenosu. Proces centrální diskonekce motorického programu donorského a recipientského svalu lze monitorovat na periférii sledováním synkinez v obou svaích.

Metodika: Synkineze byly verifikovány dvoukanálovým vyšetřením jehlové EMG ve svalu původně inervovaném donorským nervem a v cílovém svalu (recipient). Sledována byla volní aktivita v obou svaích při volní kontrakci, volní aktivace recipientu byla testována submaximální i maximální možnou silou. Hodnocení výsledků proběhlo minimálně 3 roky od operace.

Výsledky: Nezávislou volní aktivaci recipientu jsme zaznamenali u 10 neurotransferů z 34 (29,4 %). Tento výsledek považujeme za průkaz proběhlých centrálních remodelačních změn a tedy za průkaz neuroplasticity. Pomocí korelační analýzy (Spearman's coefficient R_s) nebyla nalezena žádná závislost mezi faktory plasticita: věk ($R_s = 0,308$), plasticita: dominance ($R_s = -0,084$), plasticita: počet neurotizací ($R_s = 0,365$). Nepřímá závislost byla nalezena pouze pro faktory plasticita: interval úraz – operace ($R_s = -0,500$).

Závěr: Zařazení monitorace synkinez do pooperačního elektrofyziologického sledování může významně přispět porozumění, proč některé transfery vykazují lepší funkční výsledek než jiné. Použití jehlové EMG je oproti prosté palpací svalové kontrakce donorského a recipientského svalu přesnější a není

zatíženo subjektivní chybou. Sledování volní aktivity pomocí dvoukanálového vyšetření volní aktivity umožňuje jasně definovat pacienty, u kterých došlo k plně nezávislé volní aktivaci recipientského svalu.

Analýza výsledků rekonstrukčních operací brachiálního plexu

Brušáková Š., Holečková I., Ceé J., Zítek H., Humhej I.

Nemocnice Ústí nad Labem

Účel studie: Cílem studie je analýza výsledků rekonstrukčních operací brachiálního plexu v Masarykově nemocnici v Ústí nad Labem v letech 2012–2023. Práce je zaměřena na soubor pacientů operovaných technikou nervových transferů.

Metodika: Celkem bylo u 21 pacientů provedeno 34 proximálních nervových transferů pro obnovu abdukce ramene, zevní rotace a flexe v lokti. Hodnocení výsledků proběhlo minimálně 3 roky od operace, posuzovány byly výsledná svalová síla, rozsah pohybů, Malletova škála, kvantifikace bolesti a výsledky elektrofyziologického vyšetření. Zaznamenáno bylo také subjektivní hodnocení vlivu snížení funkce na běžné denní aktivity včetně průceschopnosti (DASH). Výsledky byly statisticky zpracovány.

Výsledky: Z 34 neurotransferů dosáhlo 20 síly M3 a větší (58,8 %), 5 transferů síly M4 a větší. Ve skupině nervových transferů pro abdukci paže byl dobrý výsledek přítomen v 10 případech ze 17 (58,8 %), flexe v lokti 7 z 9 případů (77,8 %) a ve skupině zevní rotace pouze 1 z 5 transferů (20 %). Průměrný dosažený úhel abdukce v rameni byl 75,9° (SD = 61,6), flexe v lokti 72,2° (SD = 38,2)

a zevní rotace 24° (SD = 33,8). Průměrné VAS skóre pacientů po operaci bylo $3 \pm 2,7$. Zcela bez bolesti bylo 8 (38,1 %) pacientů. Průměrný DASH skóre ve zbytku skupiny (n = 18) bylo 41,1 (SD 22,2), přičemž skóre nad 40 je považován za významné postižení funkce horní končetiny. Z 21 pacientů bylo 3 roky po úrazu 6 (28,6 %) nepracujících a 15 (71,4 %) pracujících. Z pracujících se do původní práce vrátilo 8 (53 %).

Závěr: Výsledek operace brachiálního plexu nezahrnuje pouhé hodnocení výsledné svalové síly, ale je nutno posuzovat i další faktory, mezi které patří i rozsah pohybu, bolest, subjektivní hodnocení funkce končetiny a sociální výsledky, jejichž syntéza poskytuje lepší povědomí o výsledném funkčním stavu končetiny než prosté měření dosažené svalové síly. V současné době je patrna snaha hodnotící kritéria sjednotit, neboť metaanalýzy malých souborů mohou přinést objektivní poznatky na vyšších počtech pacientů, srovnání mezi jednotlivými chirurgickými pracovišti a technikami a identifikaci faktorů zlepšujících výsledky operací těchto invalidizujících a často trvalých postižení horní končetiny.

Ultrasonografické vyšetření periferních nervů v diagnostice chronické zánětlivé demyelinizační polyneuropatie

Gescheidt T.¹, Minks E.^{1,2}

¹I. neurologická klinika LF MU a FN u sv. Anny v Brně

²Neurologie, TERAneuro, s. r. o., Židlochovice

Úvod: Chronická zánětlivá demyelinizační polyneuropatie (CIDP) je chronicky progredující (popř. relabující) autoimunitní onemocnění periferních nervů, charakterizované progresivní paretickou symptomatikou i poruchou senzitivních funkcí na končetinách. Diagnostika se opírá o klinický obraz a o průkaz demyelinizace periferních nervů v kondukčních studiích. Stanovení diagnózy CIDP často bývá poměrně komplikované, přitom včasná diagnostika je důležitá pro adekvátní zahájení imunomodulační terapie. V aktuálních doporučeních pro diagnostiku a léčbu CIDP (European Academy of Neurology/Peripheral nerve Society guideline on diagnosis and treatment of CIDP: Report of joint Task Force – Second revision, Van den Bergh et al., 2021) je nově mezi podpůrnými diagnostickými kritérii zahrnutý průkaz zvětšení průřezu nervus medianus v proximálních segmentech a/nebo plexus brachialis ultrasonografickým vyšetřením. Cílem příspěvku je přiblížit techniku ultrasonografického vyšetření v rozsahu potřebném pro zhodnocení výše uvedených parametrů a referovat prvotní zkušenosti z našeho pracoviště s touto metodikou v diagnostice CIDP.

Metodika: Vyšetření byla prováděna jednak v rámci prvotního diagnostického (resp. diferenciálně diagnostického) procesu CIDP, dále jsme pro naši představu o vývoji nálezů v průběhu onemocnění vyšetřovali i pacienty s již

stanovenou diagnózou CIDP se zavedenou léčbou. Zatím se jedná o kazuistická referování jednotlivých vyšetření. Všichni pacienti měli provedeno EMG vyšetření v požadovaném rozsahu pro diagnostiku CIDP. Ultrasonografická vyšetření byla prováděna na přístroji Logiq S8 (General ElectricCo.), lineární sondou s rozmezím frekvencí 6–15 MHz. Pro hodnocení byla použita kritéria dle výše uvedených doporučených postupů: Průřez byl hodnocen jako abnormní u n. medianus na předloktí > 10 mm², n. medianus na paži > 13 mm², truncus plexus brachialis mezi m. scalenus ant. et med. > 9 mm², u nervového kořene > 12 mm²; abnormita má být přítomna alespoň ve dvou uvedených segmentech.

Výsledky + diskuze: Budou referovány a diskutovány prvotní zkušenosti s ultrasonografickými vyšetřeními v diagnostice CIDP z našeho pracoviště. Stručně pak budou zmíněna i další onemocnění periferních nervů, v jejichž diagnostice (resp. diferenciální diagnostice) může být ultrasonografické vyšetření přínosné.

Prenatal exposure to alcohol and its impact on reward processing and substance use in young adulthood: Findings from a prenatal birth cohort study

Mareckova K.^{1,3}, Marecek R.¹, Andryskova L.², Brazdil M.¹, Nikolova Y. S.³

¹Central European Institute of Technology (CEITEC), Masaryk University, Brno, Czech Republic

²RECETOX, Masaryk University, Brno, Czech Republic

³Centre for Addiction and Mental Health (CAMH), University of Toronto, Toronto, Canada

Background: Despite the recommended abstinence from alcohol during pregnancy, alcohol use during this critical period for child's brain development remains common. Some alcohol drinking during pregnancy has been reported by 30% of women, decreasing to 22% after the first month and to 8% during the third trimester (Ethen et al., 2009). The impact of chronic alcohol drinking during pregnancy on child's neurodevelopment has been reported by numerous studies, but the effects of low-dose alcohol drinking are less clear, and any potential safe level of alcohol use during pregnancy is not known. It is also not clear whether the relationship between exposure to alcohol during pregnancy and higher alcohol use in the offspring might generalize to other substances such as cannabis and other reward-related behaviors such as monetary reward processing and whether these effects might differ between men and women.

Methods: We have conducted a neuroimaging follow-up of the European Longitudinal Study of Pregnancy and Childhood (ELSPAC) prenatal birth co-

hort in young adulthood and assessed the relationships between maternal alcohol use during pre-conception and mid-pregnancy and substance use and monetary reward processing in the offspring in their late 20 s. Alcohol drinking during preconception and mid-pregnancy were assessed during the 20th week of pregnancy using a self-report questionnaire. Reward processing in the young adult offspring (age 28 – 30 years, all of European ancestry) was assessed using functional magnetic resonance imaging (fMRI) during a Monetary Incentive Delay (MID) task at a 3 T Siemens Prisma Scanner. Substance use was assessed on the same day using a self-report questionnaire. A total of 191 participants (49% women, 51% men) had complete data including prenatal exposure to alcohol as well as fMRI and substance use data from young adulthood. Voxelwise general linear model (GLM) tested the effect of prenatal exposure to alcohol, sex, and their interaction on brain response to 4 conditions: anticipation of reward, anticipation of loss, reward feedback, and loss feedback. Clusters surviving the voxelwise threshold of $FWEp < 0.05$ were reported as significant. The effect size was calculated using Hedges'g for the main effect and using ΔR^2 for interaction terms. Finally, posthoc analyses evaluated the relationship between brain response to reward in the significant clusters and cannabis use in the late 20 s. Multiple comparisons were corrected using a false discovery rate (FDR).

Results: Alcohol drinking was reported in 85% of women pre-conception and in 16% of women mid-pregnancy. Exposure to alcohol during mid-pregnancy was associated with reward feedback but not reward anticipation in the young adult offspring. Greater exposure to alcohol prenatally predicted greater bra-

in response to reward feedback in 9 clusters including six frontal (left inferior frontal: 85 voxels, peak at -42, 20, 26; $t=5.21$, $FWEp<0.001$, Hedges' $g=0.95$; left mid-frontal: 140 voxels, peak at -48, 8, 41; $t=4.73$, $FWEp<0.001$, Hedges' $g=0.85$; left frontal mid orbital: 48 voxels, peak at -48, 38, -1; $t=4.02$, $FWEp=0.011$, Hedges' $g=0.80$; left frontal superior orbital: 103 voxels, peak at -3, 50, -19; $t=4.65$, $FWEp<0.001$, Hedges' $g=0.87$; left frontal superior medial: 64 voxels, peak at -6, 26, 56; $t=4.45$, $FWEp<0.002$, Hedges' $g=0.82$; right mid-frontal: 46 voxels, peak at 39, 5, 56; $t=4.39$, $FWEp=0.014$; Hedges' $g=0.82$), one parietal (left parietal inferior: 56 voxels, peak at -51, -49, 44; $t=4.18$, $FWEp=0.005$, Hedges' $g=0.73$), one temporal (left inferior temporal: 49 voxels, peak at -57, -55, -16; $t=4.53$, $FWEp<0.010$, Hedges' $g=0.73$), and one occipital (right lingual: 63 voxels, peak at 15, -94, -10; $t=4.79$, $FWEp<0.002$, Hedges' $g=0.88$) region and these effects were independent of sex. Sex differences emerged in the effects of prenatal alcohol exposure on brain function during loss feedback, where men exposed to prenatal alcohol had the greatest response to loss feedback in the putamen (cluster of 41 voxels, peak at -27, -4, 8; $t=4.17$, $FWEp=0.025$, $\Delta R^2=0.122$) and occipital region (cluster of 40 voxels, peak at -15, -73, 17; $t=4.05$, $FWEp=0.028$, $\Delta R^2=0.126$). Moreover, prenatal exposure to alcohol also predicted greater cannabis (but not alcohol) use in the offspring 30 years later ($t=2.16$, $p=0.03$). Consistently, greater reward response in three (right lingual: $B=0.58$, $FDRp=0.028$, left mid-frontal: $B=0.30$, $FDRp=0.050$, and left frontal superior orbital: $B=0.73$, $FDRp=0.028$) out of the nine significant clusters was associated with greater cannabis use in the late 20 s. No similar effects on reward feedback or cannabis use were found for pre-conception

exposure to alcohol, suggesting the effects of prenatal exposure to alcohol are pregnancy-specific.

Conclusion: We showed that even moderate exposure to alcohol in mid-pregnancy but not pre-conception is associated with altered brain response to reward and greater cannabis use in both men and women 30 years later. These results suggest that prenatal exposure to alcohol might alter the brain dopamine system in the offspring and contribute to intergenerational transmission of risk for substance use disorders.

REFERENCE

1. Ethen, M.K., Ramadhani, T.A., Scheuerle, A.E., Canfield, M.A., Wyszynski, D.F., Druschel, C.M., and Romitti, P.A., National Birth Defects Prevention Study. Alcohol consumption by women before and during pregnancy. *Maternal and Child Health Journal*. 13(2):274–285, 2009.

Bariatric surgery and its impact on depressive symptoms, cognition, brain and inflammation

Kotackova L.^{1,2}, Marecek R.¹, Mouraviev A.³, Tang A.^{4,5}, Brazdil M.², Cierny M.⁶, Paus T.³, Pausova Z.^{4,5}, Mareckova K.¹

¹Brain and Mind Research, Central European Institute of Technology, Masaryk University (CEITEC MU), Brno, Czech Republic

²Department of Neurology, St. Anne's University Hospital and Faculty of Medicine, Masaryk University, Brno, Czech Republic

³Departments of Psychiatry and Neuroscience, Faculty of Medicine and Centre Hospitalier Universitaire Sainte-Justine, University of Montreal, Montreal, Canada

⁴Hospital for Sick Children, University of Toronto, Toronto, Canada

⁵Departments of Physiology and Nutritional Sciences, University of Toronto, Toronto, Canada

⁶Breclav Hospital, Breclav, Czech Republic

Background: Obesity has been associated with depressive symptoms and impaired cognition, but the mechanisms underlying these relationships are not well understood. It is also not clear whether reducing adiposity reverses these behavioral outcomes. The current study tested the impact of bariatric surgery on depressive symptoms, cognition, and the brain; using a mediation model, we also examined whether the relationship between changes in adiposity after the surgery and those in regional thickness of the cerebral cortex are mediated by changes in low-grade inflammation (as indexed by C-reactive protein; CRP).

Methods: A total of 18 bariatric patients completed 3 visits, including one baseline before the surgery and two post-surgery measurements acquired at 6- and 12-months post-surgery. Each visit consisted of a collection of fasting blood sample, magnetic resonance imaging of the brain and abdomen, and assessment of depressive symptoms and cognition.

Results: After surgery, we observed reductions of both visceral fat ($p < 0.001$) and subcutaneous fat ($p < 0.001$), less depressive symptoms ($p < 0.001$), improved verbal reasoning ($p < 0.001$), and reduced CRP ($p < 0.001$). Mediation analyses revealed that the relationships between the surgery-related changes in visceral fat and cortical thickness in depression-related regions are mediated by changes in CRP ($ab = -.027$, $SE = .012$, 95% CI $[-.054, -.006]$).

Conclusions: These findings suggest that some of the beneficial effects of bariatric surgery on brain function and structure are due to a reduction of adiposity-related low-grade systemic inflammation.

Vertikální mikrostavová topografie v EEG datech

Jordánek T., Lamoš M., Mareček R.

CEITEC, Masarykova univerzita, Brno

Analýza EEG mikrostavů je metoda používaná zejména pro zkoumání klidových mozkových sítí. Metoda pracuje s takzvanými mikrostavy, které jsou charakterizované krátkodobě (okolo 100 ms) ustálenými topografiemi, které se velmi rychle změni v jinou, stabilní topografii. Bylo ukázáno, že k vyjádření velké části variability dat postačuje pouze několik stabilních mikrostavových topografií. Dále se pak ukazuje, že nejčastěji postačují 4 mikrostavové topografie, tyto topografie bývají velmi podobné napříč studiemi a podmínkami a označují se jako takzvané kanonické mikrostavy, obvykle se označují písmeny A-D (Michel et Koenig, 2018).

Analýza mikrostavů provedená na simultánně naměřených EEG/fMRI datech pak umožňuje zkoumat souvislosti mezi mikrostavy a klidovými mozkovými sítěmi, které jsou známé z funkční magnetické rezonance. Prostředí magnetické rezonance ovšem ovlivňuje kvalitu EEG dat, která obsahují velkou řadu artefaktů, některé z nich se zatím nedaří dokonale odstranit. Zbytkové artefakty se poté projeví i v mikrostavové analýze tzv. vertikální topografií, která je charakterizovaná silnou vertikální čarou uprostřed topografie. Za určitých podmínek je možné vertikální topografii objevit také v EEG datech ze stíněné kabiny.

Zkoumáním simultánně naměřených EEG dat, EEG dat ze stíněné kabiny a série fantomových měření se domníváme, že tato vertikální topografie nemá

žádný fyziologický podklad, je tedy čistě arteficiální topografií. Její přítomnost poté narušuje samotnou mikrostavovou analýzu a ovlivňuje časoprostorové charakteristiky i ostatních mikrostavů. Podle našich výsledků se domníváme, že vertikální topografie sdružuje veškeré pohybové artefakty – pohyb participanta, vibrace skeneru, proudění krve, pulzace cév atp.

Cílem naší práce je tedy upozornit na tento jev, protože může ovlivnit výsledky celé analýzy mikrostavů. Proto je potřeba přítomnost vertikální topografie co nejvíce minimalizovat ať už v průběhu měření či následným předzpracováním dat.

REFERENCE

1. Michel CM, Koenig T. EEG microstates as a tool for studying the temporal dynamics of whole-brain neuronal networks: a review. *NeuroImage*. 2018;180:577-593. doi:10.1016/j.neuroimage.2017. 11. 062.

Mezi-mozková funkční konektivita v EEG během Ayahuasca ceremonie: analýza pilotních dat

Koudelka V.¹, Hubený J.¹, Brunovský M.^{1,2}, Horáček J.^{1,2}, Zanol F.³, Páleníček T.^{1,2}

¹Národní ústav duševního zdraví, Klecany

²3. lékařská fakulta, Univerzita Karlova, Praha

³ANT Neuro, Berlín

Úvod: Ayahuasca je psychoaktivní nápoj, který má silný terapeutický potenciál v léčbě duševních onemocnění. Rituální podávání tohoto nápoje je integrova-

nou součástí kultury některých indiánských kmenů Jižní Ameriky a v současnosti je velmi těžko přenositelný do laboratorních či medicínských podmínek. Během rituálu dochází k vědomé či nevědomé sociální interakci, která může být součástí terapeutického principu. Posláním projektu je studovat vliv nápoje ayahuasca na funkční propojení mozku účastníků během původní ceremonie s dlouhodobým cílem poznat a pochopit léčebné účinky jak účinné látky, tak samotného rituálu. Zaměřujeme se na tři faktory, které mohou ovlivňovat funkční propojení: samotný vliv aktivní látky, vliv vzájemné polohy během ceremonie a vliv zpěvu během rituálu.

Metody: V podmínkách deštného pralesa bylo během ayahuasca ceremonie pořízeno sedm synchronně registrovaných 64 kanálových EEG záznamů se vzorkovací frekvencí 1 024 Hz o délce přibližně 240 minut, oči zavřené. Dále byl pořízen synchronní záznam obrazu kamerou zachycující infračervené spektrum doprovázený zvukovým záznamem. Z obrazu byly určeny vzájemné polohy účastníků a ze zvukového záznamu byl rekonstruován příznakový vektor zpěv vs. ticho. EEG data byla před-zpracována v programu Brainvision Analyzer 2 nejprve označením artefaktových úseků a poté aplikací metody ICA. EEG signál byl filtrován do pásma alfa. Za účelem testování vlivu výše zmíněných faktorů byly navrženy tři přístupy: společná ICA dekompozice fluktuace alfa výkonu, grafová analýza a metoda průměrování vzájemné korelace časových řad výkonu v pásmu alfa. Hodnoty funkční konektivity byly vztaženy k nulové distribuci získané ze surogátních dat.

Výsledky: ICA metoda odhalila u několika subjektů společný globální pokles alfa výkonu po podání a jeho návrat na baseline hodnoty po 120 minu-

tách. Z-normalizace alfa výkonů uvnitř 10 minutových epoch tento jev zcela potlačila, nešlo tedy pravděpodobně o jev vzájemného propojení, ale spíše o podobnou globální odezvu alfa výkonu na podání látky u několika subjektů. Grafová analýza ukázala kvalitativní nárůst spojů sousedních účastníků v čase 60 minut po podání vůči výkonu před podáním. Zároveň byly pozorovány změny modularity grafů odvozených z inter a intra konektivitní matice ve smyslu poklesu hodnot modularity v čase 60 minut a návratu na baseline hodnoty v čase 120 minut po podání. Byla pozorována signifikantní negativní korelace mezi vzdáleností účastníků a jejich vzájemného průměrného funkčního propojení a to právě v čase 60 minut po podání. V pilotní analýze nebyl pozorován vliv zpěvů na funkční propojení účastníků.

Závěry: Byly navrženy a aplikovány metody analýzy funkční EEG konektivity mezi účastníky ayahuasca ceremoniálu, tak aby zachytili časovo-prostorovou strukturu dat. Metody byly odvozeny z přístupů známých z neurozobrazování. Výsledky datových analýz vykazují soulad napříč navrženými přístupy. Mezi hlavní limitace patří: absence statistického testování (vyjma testování vůči surogátním datům), absence placebo podmínky, epochy zpěvů byly korelovány s časem.

Reprezentace symbolů s číselnou hodnotou v lidském mozku pomocí intrakraniálního EEG

Kajšová M., Kalina A., Marusič P., Hammer J.

Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Schopnost pracovat s čísly patří mezi klíčové lidské dovednosti, její narušení vede k negativnímu ovlivnění běžných denních aktivit. Základem pro práci s čísly je rozpoznání číselných symbolů a jejich hodnot.

Při manipulaci s čísly se aktivují oblasti ventrálního vizuálního proudu v temporálním laloku a oblasti frontoparietální sítě. Zatím chybí přesný popis neuronálních aktivací zodpovědných za rozpoznávání čísel, jejich ovlivnění pozorností, náročností úlohy a pracovní pamětí. Dále není jasné, jestli jsou čísla zpracována ve specifických oblastech mozku, nebo jestli se využívá stejných neuronálních sítí jako při zpracování jiných symbolů (např. písmen).

Cílem našeho výzkumu je popsat neuronální dynamiku během zpracování symbolů v závislosti na jejich typu (číselný nebo nečíselný) a kontextu vycházejícího ze zadání úlohy (pasivní vnímání či aktivní manipulace). S využitím intrakraniálního EEG, které pomocí hlubokých elektrod snímá aktivitu přímo z mozku, jsme měřili neuronální aktivace v oblastech zájmu s vysokým časovým a spektrálním rozlišením a s precizní anatomickou lokalizací.

Testovací paradigma bylo složeno ze dvou částí: pasivní sledování symbolů a aktivní porovnávání hodnot. Prezentované symboly byly v obou experimentech identické a lišily se pouze kontextem úlohy. Studie se zúčastnilo 10 pacientů z epileptochirurgického programu s implantovaný-

mi intrakraniálními elektrodami. Aktivace na konkrétních kontaktech byly analyzovány pomocí spektro-temporální analýzy se speciálním zřetelem na vysokofrekvenční aktivace (60–140 Hz). Porovnáním aktivací v závislosti na stimulu a kontextu jsme určili aktivní kontakty, které byly dále analyzovány na základě anatomické lokalizace a příslušnosti k některé z velkých neuronálních sítí.

Rozdíl mezi pasivním sledováním symbolů a aktivní manipulací s jejich hodnotou byl maximální ve frontoparietální síti, kde síla odpovědi na aktivní úlohu s číselnými symboly několikanásobně přesahuje pasivní úlohu. Tento rozdíl jsme však nepozorovali pro nenumerné symboly.

Naše výsledky jsou v souladu s teorií, že frontoparietální síť je více aktivována při aktivní práci se symboly, a to zejména se symboly s číselnou hodnotou, které jsou významově komplexnější. Rozdíl v aktivacích v pasivním a aktivním úkolu navíc ukazuje, že kontext, ve kterém jsou symboly prezentovány, hraje klíčovou roli ve velikosti i délce aktivací a měl by být v budoucnu zohledňován při interpretaci výsledků numerické kognice.

Mikrostavová EEG analýza pro posouzení efektu fázově zacílených akustických stimulů na pomalovlnný spánek

Černý F.^{1,2}, Piorecká V.^{1,2}, Dudysová D.^{2,3}, Kopřivová J.^{2,3}, Piorecký M.^{1,2}

¹Fakulta biomedicínského inženýrství, České vysoké učení technické v Praze, Kladno

²Národní ústav duševního zdraví, Klecany

³3. lékařská fakulta Univerzity Karlovy, Praha

Metoda uzavřené akustické stimulace hlubokého spánku je slibnou metodou pro vybudění pomalých oscilací a prohloubení spánku. Efektem akustického stimulu zacíleného přibližně do vrcholu depolarizace synchronizované elektrické aktivity neuronů je dodatečná synchronizace a zvýšení výkonu ve frekvenčním pásmu pomalých oscilací. Vybuděné pomalé oscilace mohou mít odlišné prostorovo-časové parametry oproti fyziologickým parametrům spánku. Tuto hypotézu jsme zkoumali pomocí EEG mikrostavové analýzy. Zároveň jsme metodu EEG mikrostavů využili jako metriku k posouzení přesnosti cílení akustického stimulu.

Z párových celonočních PSG záznamů subjektů ($n = 9$) s diagnostikovanou insomnií byly získány 4 dominantní topografie mozkové aktivity během NREM 3 fáze spánku. Tyto mapy byly následně zpětně fitovány na časové úseky následující akustickou stimulací pro záznamy ze stimulační a kontrolní (sham) noci. V úsecích po stimulaci dominovala frontálně orientovaná topografie. Tato topografie bývá spojována s frontální synchronizací typickou pro nízkofrekvenční pomalé oscilace. Vyšší synchronicita podporuje

prohlubování spánku během stimulace, odpovídající fyziologickým pomalým oscilacím.

Porovnáním křivek globálního výkonu stimulovaných subjektů s polárními histogramy preciznosti zacilování akustických stimulů jsme pozorovali vztah mezi uniformitou zpětného fitování mikrostavů a přesností stimulace na konkrétní fázi pomalé oscilace. Pokud budou tyto výsledky replikovány na dalších studiích, může se jednat o zajímavý marker určující přesnost zvoleného algoritmu uzavřené akustické stimulace.

Tato studie byla podpořena z prostředků Studentské grantové soutěže ČVUT (SGS) s registračním číslem: SGS22/200/OHK4/3 T/17 a za podpory grantu Grantové agentury České republiky (GAČR) s registračním číslem: 22-16874S.

Potlačení svalového artefaktu v EEG za pomoci metody Kanonické korelační analýzy

Štrobl J.^{1,2}, Koudelka V.², Piorecký M.^{1,2}

¹Fakulta biomedicínského inženýrství, ČVUT v Praze, Kladno

²Národní ústav duševního zdraví, Klecany

Elektroencefalografie (EEG) je jedna ze základních neinvazivních metod pro zkoumání fyziologických a patologických stavů mozku. Výsledný signál snímáný z povrchu skalpu má amplitudu v řádu desítek až stovek mikrovoltů, což vede ke snadnému znehodnocení EEG signálu různými artefakty. Mezi nejpro-

blematictější artefakty patří svalový artefakt, neboť má vysokou amplitudu a široké frekvenční pásmo. Část záznamu s artefaktem je možné odstranit, tím ale dochází ke ztrátě potenciálně důležité informace, což může vést k falešně negativním výsledkům EEG analýz. Tato práce hodnotí vliv metody Kanonické korelační analýzy (CCA) na fyziologickou informaci obsaženou v EEG při potlačení svalových artefaktů.

CCA je v poslední době hojně využívaná metoda, která by měla potlačit svalový artefakt při zachování neurální informace v EEG záznamech. Jedním ze základních kroků metody CCA je výpočet autokorelace mezi EEG signálem a stejným signálem zpožděným o určitý časový krok. V rámci práce byl hodnocen vliv počtu časových kroků určujících zpoždění korelovaného signálu. Implementovaná metoda CCA byla aplikována na data naměřená u experimentu s ASSR (Auditory steady-state response) stimulací. V experimentu bylo nahráno 15 subjektů. Analyzováno bylo potencionální zvýšení evokovaného potenciálu. Výsledky prokázaly schopnost metody CCA potlačit svalový artefakt se zachováním neurální informace u ASSR experimentů.

*Práce byla podporována ze Studentské grantové soutěže ČVUT
s registračním číslem SGS22/200/OHK4/3 T/17.*

Vychází jak supplementum H Neurologie pro praxi
Neurol. praxi. 2023;24(Suppl. H)

Vydavatelství a nakladatelství:

Solen, s.r.o., Lazecká 297/51, 779 00 Olomouc, IČ 25553933

Redakce: Mgr. Zdeňka Bartáková, bartakova@solen.cz

Výstavní plochy a satelitní sympozia: Ing. Lenka Mihulková,
mihulkova@solen.cz

Grafická úprava a sazba: Mgr. Tereza Krejčí, krejci@solen.cz

Distribuce: SOLEN, s.r.o., 2023

Vydavatel nenese odpovědnost za údaje a názory autorů textů či inzerátů.

Reprodukce obsahu je povolena jen s přímým souhlasem redakce.

Nejnovější informace o našich publikacích naleznete v e-shopu na **www.solen.cz**

Vzdělávací akce je pořádána dle Stavovského předpisu ČLK č. 16
a bude ohodnocena v rámci postgraduálního vzdělávání 12 kredity pro lékaře.

ISBN 978-80-7471-473-3

35. český a slovenský
epileptologický sjezd

69. český a slovenský sjezd
klinické neurofyzologie

9.–10. 11. 2023 | Courtyard by Marriott Brno

