

**EXPY
SEKCE**

EXTRAPYRAMIDOVÁ SEKCE
ČESKÉ NEUROLOGICKÉ SPOLEČNOSTI
ČESKÉ LÉKAŘSKÉ SPOLEČNOSTI
JANA EVANGELISTY PURKYNĚ

EXPY sjezd

16. - 17. října 2025

**Zámecké návrší, Jiráskova 133
Litomyšl**

Sborník abstrakt

AUTOZOMÁLNĚ RECESIVNĚ DĚDIČNÁ PARKINSONOVA NEMOC*P. Hollý, J. Klempíř*

4

AUTOZOMÁLNĚ DOMINANTNĚ DĚDIČNÁ PARKINSONOVA NEMOC*J. Klempíř, P. Hollý*

4

**NEUROREHABILITACE CHŮZE U PACIENTŮ
S PARKINSONOVOU NEMOCÍ***P. Konečný*

5

**DYSTONIE U MOWAT-WILSONOVA SYNDROMU JAKO OPOMÍJENÁ
NEUROLOGICKÁ MANIFESTACE – SÉRIE KAZUISTIK***L. Kunc, P. Havránková, M. Škorvánek, J. Necpál, M. I. Zech, R. Jech*

5

**ANALÝZA ZMĚN GLYMFATICKÉHO SYSTÉMU U PARKINSONOVY NEMOCI
A IRBD POMOCÍ AUTOMATIZOVANÉ ANALÝZY DTI-ALPS***S. Mareček, V. Rottová, J. Nepožitek, T. Krajča, R. Krupička, J. Keller, D. Zogala,
J. Trnka, K. Šonka, E. Růžička, P. Dušek*

6

WORKSHOP: POSTURÁLNÍ PORUCHY V KLINICKÉ PRAXI*Dušek, Růžička, Srp*

7

WORKSHOP NEBO KURZ: DIAGNOSTIKA A LÉČBA TŘESU*Hollý, Růžička, Ulmanová*

7

AUTOZOMÁLNĚ RECESIVNĚ DĚDIČNÁ PARKINSONOVA NEMOC

P. Holý, J. Klempíř

Neurologická klinika a centrum klinických neurověd 1. lékařské fakulty Univerzity
Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze

Mezi geny spojené s autozomálně recesivní (AR) Parkinsonovou nemocí (PN) patří geny PRKN, PINK1 a DJ-1. Nejčastějšími variantami v české populaci jsou homozygoti či složení heterozygoti s mutací v genech PRKN nebo PINK1. Obvykle se jedná o lidi ve fertilním a produktivním věku, s časným nástupem motorických příznaků, bez kognitivní deteriorace.

Výrazně méně často se vyskytují geny ATP13A2, FBOX7, PLA2G6, SYNJ1 a DNAJC6, které se projevují pyramidovými příznaky, ataxií a poruchami okulomotoriky, časným výskytem motorických fluktuací a dyskinezi vyvolaných levodopou. V této skupině se také běžně vyskytují nemotorické příznaky, jako jsou deprese, psychotické příznaky a epilepsie. V patofyziologii těchto nemocí se uplatňují mitochondriální a lysozomální dysfunkce.

Pacienti s AR PN nemívají pozitivní rodinnou anamnézu, nebo mají výskyt nemoci pouze u sourozenců. Zvýšené riziko mají osoby s příbuzenskými sňatky. V těchto případech mají genetická vyšetření svá specifika, zejména u osob v riziku nemoci a v prekoncepčním poradenství.

Práce byla podpořena grantem AZV – NW24-04-00067

AUTOZOMÁLNĚ DOMINANTNĚ DĚDIČNÁ PARKINSONOVA NEMOC

J. Klempíř, P. Holý

Neurologická klinika a centrum klinických neurověd 1. lékařské fakulty Univerzity
Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze

Parkinsonova nemoc (PN) je multifaktoriálně podmíněné neurodegenerativní onemocnění. Přibližně 10 % pacientů s PN má pozitivní rodinnou anamnézu. Familiární formy PN mohou vykazovat autozomálně dominantní, autozomálně recesivní a X-vázanou dědičnost. Autozomálně dominantní dědičnost s různou penetrancí mají mutace v genech SNCA, LRRK2, EIF4G1, VPS35, DNAJC13 a CHCHD2.

V České republice se nejčastěji vyskytuje mutace genu LRRK2, který kóduje protein dardarin. Nemocní s mutací v LRRK2 jsou klinicky neodlišitelní od pacientů s idiopatickou PN, mají většinou pozvolnou progresi a velmi širokou variabilitu věku počátku motorických symptomů.

Mutace v genu SNCA podmiňuje patologicky změněnou bílkovinu alfa-synuklein a klinicky se manifestuje před 50. rokem života.

Nejčastější rizikový faktor spjatý se vznikem PN je mutace v GBA genu, který kóduje enzym glukocerebrosidázu. GBA mutace se rovněž projevuje časným počátkem, ale také rychlejší progresí včetně kognitivní deteriorace a závažnějšími depresivními symptomy.

Včasná identifikace mutací, znalost patofyziologie a klinických projevů nemoci může v individuálních případech vést k cílené terapii a genetickému poradenství.

Podpořeno grantem AZV – NW24-04-00067.

NEUROREHABILITACE CHŮZE U PACIENTŮ S PARKINSONOVOU NEMOCÍ

P. Konečný

Ústav klinické rehabilitace FZV a LF UP Olomouc
Centrum léčebné rehabilitace, nemocnice Agel Prostějov

Parkinsonova nemoc představuje jednu z nejčastějších neurodegenerativních poruch, jejímž klíčovým klinickým projevem je narušená lokomoce. Typické deficity zahrnují bradykinezi, rigiditu, posturální instabilitu a fenomén freezing of gait, které zásadně limitují soběstačnost a zvyšují riziko pádů. Rehabilitace chůze se proto stává zásadní součástí komplexní léčby a má přímý dopad na kvalitu života pacienta i jeho rodiny.

Současné terapeutické strategie vycházejí z principů neuroplasticity, motorického učení a využívají kombinaci tradičních metod (cueing, nácvik motorických strategií, balanční trénink) s moderními technologiemi. Virtuální realita umožňuje trénink v adaptabilním prostředí s možností modulace senzorických podnětů a řízené zátěže. Roboticky asistovaná lokomoce přináší standardizovaný, opakovatelný trénink s možností kvantitativního monitorování parametrů chůze a poskytuje významný potenciál pro pacienty ve středně pokročilých a pozdních stádiích onemocnění. C-Mill terapie navíc kombinuje prvky treadmill tréninku s vizuálními stimuly a perturbacemi, čímž podporuje adaptabilitu chůze a schopnost reakce na nečekané podněty.

Dostupná evidence z randomizovaných klinických studií a metaanalýz potvrzuje účinnost těchto přístupů v redukci rizika pádů, zlepšení rytmiky a plynulosti chůze i v posílení adherence k dlouhodobé terapii. Budoucnost rehabilitace u Parkinsonovy nemoci spočívá v personalizované medicíně, integraci nositelných senzorů, kontinuálním monitorování v přirozeném prostředí a v mezioborové spolupráci.

Cílem přednášky je prezentovat současné poznatky o rehabilitaci chůze u Parkinsonovy nemoci, se zvláštním důrazem na inovativní metody zahrnující virtuální realitu, robotickou asistenci a interaktivní treadmill trénink. Diskutovány budou i výzvy spojené s přenosem těchto výsledků do klinické praxe a udržitelností efektů v každodenním životě.

DYSTONIE U MOWAT-WILSONOVA SYNDROMU JAKO OPOMÍJENÁ NEUROLOGICKÁ MANIFESTACE – SÉRIE KAZUISTIK

L. Kunc, P. Havránková, M. Škorvánek, J. Necpál, M. Zech, R. Jech

Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd 1. LF UK a VFN v Praze

Úvod: Mowat-Wilsonův syndrom (MOWS) je vzácné neurovývojové onemocnění způsobené patogenními variantami v genu ZEB2. Typicky se projevuje charakteristickou obličejovou dysmorií, globálním vývojovým opožděním, poruchou řeči, epilepsií a multiorgánovým postižením. Dystonie byla dosud popsána jen u jednoho pacienta a její klinický význam není znám.

Metody: V rámci projektu zaměřeného na genetiku dystonií (GenDY) jsme retrospektivně analyzovali tři nepříbuzné pacienty s geneticky potvrzeným MOWS. Pacienti podstoupili detailní neurologické vyšetření, dvěma z nich byla provedena magnetická rezonance mozku. Fenotypové, zobrazovací i genetické údaje byly porovnány s dostupnou literaturou. Genetické vyšetření bylo provedeno metodou celoxomové sekvenace a varianta ZEB2 byla klasifikována dle ACMG kritérií.

Výsledky: Všichni pacienti trpěli dystonií různého typu i tíže. U obou pacientů s missense variantami dominovala segmentální, respektive generalizovaná dystonie při relativně zachované chůzi doprovázená typickým fenotypem, u pacienta s loss-of-function variantou byla dystonie spíše akční, pacient ale trpěl těžší formou psychomotorické retardace. U všech byly vyjádřeny typické rysy MOWS – kraniofaciální dysmorfie, výrazné opoždění vývoje a porucha řeči, epilepsie byla diagnostikována u jednoho nemocného. Magnetická rezonance mozku prokázala u pacienta s loss-of-function variantou nespecifické změny a mírnou atrofií bílé hmoty s rozšířením postranní komory, u pacienta s missense variantou byl nález normální.

Diskuze: Naše výsledky rozšiřují fenotyp MOWS o dystonii jako dosud pravděpodobně poddiagnostikovaný, avšak klinicky významný neurologický příznak. Přítomnost dystonie může být překryta ostatními výraznějšími příznaky onemocnění nebo se může rozvíjet průběžně, a proto může být její prevalence podhodnocena. Pacient s loss-of-function variantou měl těžší stupeň psychomotorické retardace a zároveň typicky popisované změny na magnetické rezonanci, překvapivě ale lehčí formu dystonie zejména akčního typu. Pacienti s missense variantou měli naopak těžší dystonické postižení, nicméně celkový fenotyp onemocnění byl mírnější.

Závěr: Dystonie je významným a často nerozpoznaným znakem MOWS. Systematické neurologické hodnocení a genetické testování ZEB2 by mělo být zvažováno u pacientů s vývojovým opožděním, obličejovou dysmorfii a nevysvětlenými poruchami hybnosti.

Literatura (výběr)

- 1) Adam MP FJ, Mirzaa GM, et al. Classic Mowat-Wilson Syndrome. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews(®). Seattle (WA): University of Washington, Seattle Copyright © 1993-2025, University of Washington, Seattle. GeneReviews is a registered trademark of the University of Washington, Seattle. All rights reserved.; 2007 Mar 28 [Updated 2025 Apr 10].
- 2) Garavelli L, Ivanovski I, Caraffi SG, Santodirocco D, Pollazzon M, Cordelli DM, et al. Neuroimaging findings in Mowat-Wilson syndrome: a study of 54 patients. Genet Med. 2017;19(6):691-700. doi: 10.1038/gim.2016.176.
- 3) Nou-Fontanet L, Martí-Sánchez L, Martorell L, Casas J, Ortigoza-Escobar JD. Atypical Mowat-Wilson Syndrome: Dystonia, Chorea, and Cognitive Features. Movement Disorders Clinical Practice. 2024;11(7):889-93. doi: <https://doi.org/10.1002/mdc3.14050>.

ANALÝZA ZMĚN GLYMFATICKÉHO SYSTÉMU U PARKINSONOVY NEMOCI A IRBD POMOCÍ AUTOMATIZOVANÉ ANALÝZY DTI-ALPS

S. Mareček¹, V. Rottová, J. Nepožitek, T. Krajča, R. Krupička, J. Keller, D. Zogala, J. Trnka, K. Šonka, E. Růžička, P. Dušek

¹ Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, Univerzita Karlova v Praze, 1. LF a VFN v Praze

Úvod: Metoda DTI-ALPS (*Diffusion Tensor Image Analysis ALong the Perivascular Space*) je potenciálním neinvazivním markerem funkce glymfatického systému (Taoka et al., 2024). Obvykle vyžaduje manuální identifikaci požadovaných oblastí (*regions of interest, ROI*). Někteří studie ukázaly poruchu glymfatického systému u pacientů s Parkinsonovou nemocí (PN) a s izolovanou poruchou chování v REM spánku (iRBD).

Metodika: Studie porovnála ALPS indexy u neléčených pacientů s nově diagnostikovanou PN (n = 79), pacientů s iRBD (n=57) a zdravých kontrol (n=48). K výpočtu ALPS indexu byl použit manuální a automatizovaný přístup k identifikaci ROI. ALPS indexy byly korelovány s klinickou

závažností (MDS-UPDRS) a s nigrostriální denervací (DAT-SPECT).

Výsledek: Obě metody identifikace ROI ukázaly meziskupinové rozdíly (manuální p=0,018; automatizovaná p=0,002). Automatizovaný přístup prokázal nižší ALPS indexy u PN oproti kontrolám (p=0,001) a iRBD (p=0,009). Indexy korelovaly se závažností symptomů a nigrostriální denervací.

Diskuse: Výsledky poukazují na poruchu glymfatického systému u pacientů s časnou PN, která koreluje s klinickou závažností i s nigrostriální denervací. Předchozí studie porovnávající pacienty s PN, iRBD a zdravé kontroly obsahovaly malé soubory účastníků nebo vykazovaly metodologické problémy. Jiné studie navíc neprokázali korelaci s nigrostriální denervací vyšetřenou metody DAT-SPECT.

Závěr: Narušení funkce glymfatického systému je patrné již v raných stádiích PN. ALPS indexy získané pomocí automatické identifikace ROI jsou srovnatelné, a v některých případech i lepší, pro hodnocení poruchy glymfatického systému.

Literatura

Taoka, T. et al. Diffusion tensor image analysis along the perivascular space (DTI-ALPS): revisiting the meaning and significance of the method. Magn. Reson. Med. Sci. (2024).

WORKSHOP: POSTURÁLNÍ PORUCHY V KLINICKÉ PRAXI

Dušek, Růžička, Srp

Posturální poruchy jsou klinicky významným, avšak často opomíjeným fenoménem u neurodegenerativních onemocnění. Workshop se zaměří na jejich klasifikaci, patofyziologické mechanismy a praktické možnosti léčby.

1. **Kamptokormie, Pisa a co dál?**
Klinická typologie posturálních poruch u Parkinsonovy nemoci
2. **Posturální poruchy u 100 pacientů s Parkinsonovou nemocí**
Klinické fenotypy a možné patofyziologické souvislosti
3. **Jak (a zda) léčit posturální poruchy u Parkinsonovy nemoci**
Přehled farmakologických, rehabilitačních a intervenčních přístupů

WORKSHOP NEBO KURZ: DIAGNOSTIKA A LÉČBA TŘESU

Hollý, Růžička, Ulmanová

1. **Třes 2025: Co nám dala nová klasifikace – a co si stále vysvětlujeme po svém**
Přehled současného třídění třesových syndromů (MDS 2018, dystonie 2025), diagnostické dilema u ET-plus, dystonického třesu a funkčního tremoru
2. **Když nezabírá levodopa ani betablokátory: léčba třesu v 21. století**
Jaké typy třesu reagují na kterou léčbu? Co víme o účinnosti betablokátorů, GABAergních látek, nových antikonvulziv, DBS a MRgFUS?
3. **Třes mimo škatulky: diagnostické pasti a videopřípadovky**
Interaktivní kazuistiky netypických třesů: dystonický tremor, ortostatický třes, funkční tremor a další