

OBSAH

Autorský kolektiv.....	5
Zkratky	19

KAPITOLA 1

Základy vyšetřování ve vývojové neurologii

Alena Zumrová

1.1. Úvod	29
1.2. Intrauterinní vývoj	30
1.3. Neurologické vyšetření nedonošeného dítěte a novorozence	30
1.4. Neurologické vyšetření kojence	38
<i>Anamnéza</i>	41
<i>Pediatrické vyšetření</i>	41
<i>Neurologické vyšetření</i>	44
<i>Vývojové vyšetření</i>	44
<i>Závěr vyšetření</i>	46
1.5. Vývojové tonusové a hybné syndromy dětského věku	46
<i>Hypotonický syndrom</i>	46
<i>Hypertonický syndrom</i>	47
<i>Cerebelární syndrom</i>	47
<i>Extrapyramidový syndrom</i>	47
LITERATURA	48

KAPITOLA 2

Vyšetřovací metody

Klára Brožová, Pavel Kršek, Josef Kraus, Martin Kynčl,

Jan Hadač, Pavel Seeman, Zuzana Libá

2.1. Elektroencefalografie	49
Klára Brožová, Pavel Kršek	
2.1.1. Úvod	49
2.1.2. Popis EEG	50
2.1.3. EEG v epileptologii	50
<i>Interiktální epileptiformní abnormita</i>	50
<i>Fokální IED</i>	51
<i>Generalizované IED</i>	51
2.1.4. Video-EEG monitorování a jeho přínos v diagnostice dětských pacientů	53

2.1.5. EEG v intenzivní péči	53
2.1.6. Závěr	54
LITERATURA	54
2.2. Elektromyografie	54
Josef Kraus	
2.2.1. Principy a metody vyšetření	54
2.2.1.1. Motorická jednotka, AP, CMAP, sNAP	54
2.2.1.2. Hodnocení motorické jednotky	55
2.2.1.3. Nábor motorických jednotek	55
2.2.1.4. Spontánní aktivita	56
2.2.2. Postup vyšetření koncentrickou jehlovou elektrodou	57
2.2.2.1. Neurogenní axonální léze	57
2.2.2.2. Myogenní léze	58
2.2.2.3. Klinický kontext	59
2.2.3. Stimulační elektromyografie	59
2.2.3.1. Kondukční studie	59
2.2.3.2. Pozdní odpovědi	60
2.2.3.3. Vyšetření nervosvalového přenosu	61
2.2.3.4. Klinický kontext	62
2.2.3.5. Limity kondukčních studií	62
2.2.4. Rizika klinické elektromyografie	63
2.2.5. EMG – pomocná vyšetřovací metoda	63
LITERATURA	64
2.3. Evokované potenciály	65
Josef Kraus	
2.3.1. Úvod	65
2.3.2. Sluchové evokované potenciály	66
<i>Kmenové sluchové evokované potenciály</i>	66
2.3.3. Zrakové evokované potenciály	68
2.3.3.1. Stimulace strukturovaným podnětem s reverzací	69
2.3.3.2. Stimulace zábleskem	71
2.3.3.3. Stimulace pohybem	73
2.3.4. Somatosenzorické evokované potenciály	74
2.3.4.1. Stimulace n. medianus	74
2.3.4.2. Stimulace n. tibialis	75
2.3.5. Motorické evokované potenciály	76
2.3.5.1. Transkraniální magnetická stimulace	76
2.3.5.2. Transkraniální elektrická stimulace	77
2.3.6. Kognitivní potenciály	77
2.3.7. Intraoperační monitorování	78
LITERATURA	80

2.4. Zobrazovací metody.....	81
Martin Kynčl, Jan Hadač	
2.4.1. Rentgenologie.....	81
Martin Kynčl	
<i>Skiagrafie</i>	<i>81</i>
<i>Rentgenový snímek lebky.....</i>	<i>81</i>
<i>Rentgenový snímek páteře.....</i>	<i>82</i>
2.4.2. Ultrasonografie.....	82
Jan Hadač	
<i>Obecný princip a techniky ultrasonografie</i>	<i>82</i>
<i>Technické předpoklady pro vyšetření.....</i>	<i>83</i>
<i>Základní indikace k zobrazení mozku pomocí CUS.....</i>	<i>83</i>
<i>Limity CUS a indikace k provedení MR</i>	<i>84</i>
2.4.3. Výpočetní tomografie	85
Martin Kynčl	
2.4.4. Magnetická rezonance.....	86
Martin Kynčl	
<i>Kontraindikace provedení magnetické rezonance.....</i>	<i>86</i>
<i>MR v epileptologii</i>	<i>89</i>
2.4.5. Angiografie, digitální subtrakční angiografie	90
Martin Kynčl	
LITERATURA	90
2.5. Molekulární genetika a genetické poradenství v dětské neurologii	91
Pavel Seeman	
<i>Přínos DNA vyšetření v diagnostice neurologických onemocnění.....</i>	<i>91</i>
<i>Metody molekulární genetiky</i>	<i>91</i>
<i>Genetické poradenství</i>	<i>92</i>
LITERATURA	93
2.6. Mozkomíšní mok.....	93
Zuzana Libá	
2.6.1. Fyziologie mozkomíšního moku.....	93
2.6.2. Indikace k lumbální punkci.....	94
2.6.3. Specifika odběru mozkomíšního moku u dětí.....	94
2.6.4. Rutinní vyšetření	95
2.6.5. Nadstandardní vyšetření	97
LITERATURA	98

KAPITOLA 3

Neurologická problematika v neonatologii	99
Jan Hadač	
3.1. Hypoxicko-ischemická encefalopatie zralých novorozenců.....	99
<i>Klinický obraz</i>	<i>99</i>
<i>Morfologický korelátní</i>	<i>100</i>
<i>Další pomocné vyšetřovací metody</i>	<i>100</i>
<i>Terapie</i>	<i>101</i>
<i>Prognóza</i>	<i>102</i>
3.2. Ischemické léze	102
3.2.1. Ložiskové infarzace	103
3.2.2. Watershed infarzace	104
<i>Periventrikulární leukomalacie</i>	<i>104</i>
<i>Parasagitální léze a subkortikální leukomalacie</i>	<i>105</i>
3.2.3. Multicystická leukomalacie	105
3.3. Intrakraniální krvácení	106
3.3.1. Periventrikulární/intraventrikulární krvácení nezralých novorozenců.....	106
<i>Etiologie a patogeneze</i>	<i>106</i>
<i>Klasifikace</i>	<i>106</i>
<i>Diagnostika</i>	<i>107</i>
<i>Další vývoj, prognóza</i>	<i>107</i>
3.3.2. Ostatní typy intrakraniálního krvácení....	108
<i>Subdurální hemoragie supra- a infratentoriální.....</i>	<i>108</i>
<i>Izolované subarachnoideální krvácení.....</i>	<i>108</i>
<i>Krvácení do plexu, intraventrikulární hemoragie zralých novorozenců</i>	<i>109</i>
<i>Krvácení do mozečku</i>	<i>109</i>
<i>Epidurální krvácení</i>	<i>109</i>
3.4. Traumatické poškození míchy a periferních nervů	110
3.4.1. Traumatické míšní léze	110
3.4.2. Poranění brachialního plexu.....	110
3.4.3. Obrna bránice	111
3.4.4. Poškození jednotlivých nervů	111
<i>Poranění n. radialis</i>	<i>111</i>
<i>Poranění n. medianus</i>	<i>111</i>
<i>Poranění n. peroneus</i>	<i>111</i>
<i>Obrna lícního nervu</i>	<i>112</i>
3.5. Novorozenecké křeče	112
<i>Sémioologie záchvatů</i>	<i>112</i>
<i>Vyšetření</i>	<i>113</i>
<i>Diferenciální diagnóza</i>	<i>113</i>
<i>Terapie</i>	<i>115</i>
<i>Prognóza</i>	<i>115</i>

3.6. Nitroděložní expozice návykovým látkám, abstinenční syndrom	115
<i>Abstinenční syndrom</i>	116
3.7. Abnormní svalový tonus u novorozence	116
3.7.1. Hypotonický novorozenecký syndrom	116
3.7.2. Hypertonický a rigidní novorozenecký syndrom	118
LITERATURA	118

KAPITOLA 4

Vrozené vývojové vady CNS 119

Jan Hadač

4.1. Poruchy buněčné indukce – dysrafické vady	120
4.1.1. Kranialní dysrafismy	120
<i>Anencefalie</i>	120
<i>Encefalokély</i>	120
<i>Vrozené párové defekty neurokrania</i>	121
4.1.2. Spinální dysrafismy dorzální	121
<i>Nekryté spinální dysrafismy (spina bifida aperta)</i>	121
<i>Kryté spinální dysrafismy (spina bifida occulta)</i>	121
4.1.3. Spinální dysrafismy ventrální	122
<i>Neurenterické cysty</i>	122
<i>Přední sakrální meningokéla</i>	122
4.2. Ostatní míšní anomálie	122
<i>Ageneze/hypogeneze míchy</i>	122
<i>Syringomyelie a hydromyelie</i>	122
<i>Syndrom fixované míchy (tethered cord syndrome)</i>	123
<i>Diplomyelie a diastematomyelie</i>	124
<i>Syndrom sakrální ageneze</i>	124
4.3. Poruchy separace hemisfr a formace středočárových struktur	124
4.3.1. Holoprosencefalie	125
4.3.2. Septo-optická dysplazie	125
4.3.3. Ageneze septi pellucidi	126
4.3.4. Ageneze corpus callosum	126
4.4. Vývojové vady mozečku a zadní jámy	127
4.4.1. Globální hypogeneze mozečku	127
4.4.2. Parciální dysgeneze mozečku středočárové	128
<i>Dandyho–Walkerův syndrom</i>	128
<i>Dandyho–Walkerova varianta</i>	128
<i>Hypogeneze vermis</i>	128
<i>Megacisterna magna</i>	128
<i>Perzistující Blakeova cesta</i>	128

<i>Syndrom Joubertové</i>	128
<i>Rhombencefalosynapse</i>	129
<i>Pontocerebelární dysgeneze</i>	129
<i>Chiari I malformace</i>	129
4.5. Poruchy migrace	129
4.5.1. Lisencefalie (agyrie-pachygryzie)	130
<i>Izolovaná lisencefalie</i>	130
<i>Lisencefalie plus</i>	131
<i>Cobblestone (dlaždicovitá) lisencefalie</i>	131
4.5.2. Heterotopie	132
4.5.3. Fokální kortikální dysplazie	133
4.6. Poruchy buněčné diferenciace a proliferace	134
4.6.1. Primární (kongenitální) mikrocefalie	134
4.6.2. Megalencefalie a hemimegalencefalie	135
4.7. Poruchy s abnormní organizací kortexu	136
4.7.1. Schizencefalie	136
4.7.2. Polymikrogyrie	137
4.7.3. Hydranencefalie	138
4.8. Kongenitální hydrocefalus	139
4.8.1. Obstrukční formy kongenitálního hydrocefalu	139
4.8.2. Kongenitální hydrocefalus při hyporesorpci moku	139
4.9. Arachnoideální cysty	141
LITERATURA	141

KAPITOLA 5

Neurokutánní onemocnění 143

Bořivoj Petrák, Josef Kraus

5.1. Definice neurokutánních onemocnění	143
5.2. Nejčastější neurokutánní onemocnění	143
5.2.1. Neurofibromatosis von Recklinghausen	143
5.2.1.1. Neurofibromatosis von Recklinghausen typ 1	144
5.2.1.2. Neurofibromatosis von Recklinghausen typ 2	149
5.2.1.3. Schwannomatosis	150
5.2.2. Tuberózní skleróza	150
5.2.3. Sturgeův–Weberův syndrom	153
5.2.4. Choroba von Hippelova–Lindauova	154
5.2.5. Ataxia telangiectasia	154
5.2.7. Další méně častá (vzácná) neurokutánní onemocnění	154
LITERATURA	156

KAPITOLA 6

Dětská mozková obrna 157

Josef Kraus

6.1. Definice	157
6.2. Klasifikace	157
6.3. Epidemiologie	158
6.4. Rizikové faktory, etiologie a patogeneze (včetně známé genetiky)	159
6.5. Diagnostika	160
6.6. Diferenciální diagnóza	161
6.7. Terapie	162
6.7.1. Léčba abnormalit svalového tonu	162
Rehabilitace	164
Ortézy a pomůcky	164
Medikace	165
Botulotoxin	165
Oční problematika	165
Intrathékální baklofen	165
Selektivní dorzální rhizotomie	166
Ortopedická léčba	166
Mezioborová kointervenční léčba	167
6.7.2. Léčba dalších abnormalit	168
Obtíže s příjemem stravy	168
Sialorea	169
Luxace kyčlí a skolioza	169
Kvalita života a léčba bolesti	169
Epilepsie	170
Vývoj řeči a řečové obtíže	170
Dysfunkce gastrointestinálního a močového traktu	170
Duševní postižení	170
6.8. Systém diagnostiky a sledování	170
6.9. Prognóza a prevence	171
Závěr	172
LITERATURA	172

KAPITOLA 7

Poruchy psychického vývoje, řeči, motoriky a chování 175

Vladimír Komárek

7.1. Úvod	175
7.2. Mentální retardace	175
7.3. Specifické poruchy řeči	176
7.4. Specifické poruchy školních dovedností a motorických funkcí	177

7.5. Poruchy chování a emocí – poruchy pozornosti s hyperaktivitou	177
7.6. Pervazivní vývojové poruchy – poruchy autistického spektra	178
LITERATURA	180

KAPITOLA 8

Dědičné poruchy metabolismu 181

Tomáš Honzík, Jiří Zeman, Soňa Nevšímalová

8.1. Úvod	181
Tomáš Honzík, Jiří Zeman	
8.1.1. Novorozenecký screening DPM v ČR	181
8.1.2. Dědičnost DPM	185
8.1.3. Patogeneze DPM	186
8.1.4. Neurologické projevy DPM	186
8.1.5. Specializovaná laboratorní vyšetření u DPM	189
8.1.6. Léčba dětí s dědičnými poruchami metabolismu	190
8.2. Epilepsie u dědičných poruch metabolismu	192
Tomáš Honzík, Jiří Zeman	
8.3. Dědičné poruchy metabolismu s psychomotorickou retardací a regresem vývoje	193
Tomáš Honzík, Jiří Zeman	
8.4. Kraniofaciální dysmorfie u dědičných poruch metabolismu	194
Tomáš Honzík, Jiří Zeman	
8.5. Dědičné poruchy metabolismu s postižením očí	195
Tomáš Honzík, Jiří Zeman	
8.6. Metabolické encefalopatie a encefalomyopatie	196
Tomáš Honzík, Jiří Zeman	
8.6.1. Mitochondriální onemocnění	196
LHON syndrom	197
MELAS syndrom	198
MERRF syndrom	200
Mitochondriální deleční syndromy	201
Alpersův–Huttenlocherův syndrom	201
Leighův syndrom	202
8.6.2. Glykosylační poruchy	203
Deficit fosfomanomutázy 2, PMM2-CDG	205

8.7. Metabolické myopatie	207
Tomáš Honzík, Jiří Zeman	
8.7.1. Rhabdomyolýza	207
Diferenciálnědiagnostický přístup k pacientovi s rhabdomyolyzou	208
8.8. Poruchy metabolismu aminokyselin a organické acidurie	209
Tomáš Honzík, Jiří Zeman	
8.8.1. Fenylketonurie	209
8.8.2. Porucha metabolismu sirných aminokyselin	210
Homocystinurie z deficitu cystathionin- β -syntázy	210
Porucha methylentetrahydrofolátreduktázy ...	210
8.8.3. Glycinová encefalopatie (neketotická hyperglycinémie)	211
8.8.4. Leucinóza	211
8.8.5. Organické acidurie	211
8.8.6. Glutarová acidurie typu I	212
8.9. Poruchy cyklu močoviny	213
Tomáš Honzík, Jiří Zeman	
8.10. Neurotransmiterové a transportní poruchy přes hematoencefalickou bariéru	214
Tomáš Honzík, Jiří Zeman	
8.10.1. Poruchy metabolismu biogenních amínů	214
8.10.2. Porucha transportu glukózy do mozku	214
8.11. Poruchy metabolismu purinů a pyrimidinů	215
Tomáš Honzík, Jiří Zeman	
8.11.1. Porucha adenylosukcinátyázy	215
8.11.2. Porucha uridinmonofosfátsyntázy (hereditární orotová acidurie)	215
8.11.3. Leschův–Nyhanův syndrom	215
8.12. Poruchy syntézy a transportu kreatinu	216
Tomáš Honzík, Jiří Zeman	
8.13. Závěr	217
Tomáš Honzík, Jiří Zeman	
LITERATURA	217
8.14. Poruchy metabolismu stopových prvků	217
Soňa Nevšímalová	
8.14.1. Onemocnění spojená s poruchou metabolismu mědi	217
Menkesova choroba	217
Wilsonova nemoc	218
8.14.2. Onemocnění spojené s poruchou metabolismu železa	218
Neurodegenerace spojená s deficitem pantothenátkinázy	218
LITERATURA	219

KAPITOLA 9

Lyzosomální střádavá onemocnění a leukodystrofie

Soňa Nevšímalová, Tomáš Honzík

9.1. Lyzosomální onemocnění s převahou střádání v šedé mozkové hmotě (poliodystrofie) a multisystémovým orgánovým postižením	221
9.1.1. Neuronální ceroidlipofuscinozy	222
9.1.2. Gangliosidózy	224
9.1.3. Gaucherova nemoc	224
9.1.4. Niemannova–Pickova nemoc	225
9.1.5. Glykogenózy – Pompeho nemoc	226
9.1.6. Mukopolysacharidózy	226
9.1.7. Fabryho nemoc	226
9.1.8. Progresivní myoklonická epilepsie	227
9.2. Leukodystrofie	227
9.2.1. Lyzosomální leukodystrofie	228
9.2.1.1. Krabbeho nemoc	228
9.2.1.2. Metachromatická leukodystrofie	228
9.2.2. Adrenoleukodystrofie a adrenomyeloneuropatie	230
9.2.2.1. Adrenoleukodystrofie	230
9.2.2.2. Adrenomyeloneuropatie	231
9.2.3. Dědičné poruchy tvorby myelinu (hypomyelinizační leukodystrofie)	231
9.2.3.1. Pelizaeusova–Merzbacherova nemoc	232
9.2.3.2. Spastická paraplegie (typ 2)	232
9.2.4. Leukodystrofie s poruchou funkce astrocytů	232
9.2.4.1. Alexanderova nemoc	232
9.2.4.2. Leukoencefalopatie s ataxíí	233
9.2.4.3. Megalencefalická leukoencefalopatie se subkortikálními cystami	233
9.2.4.4. Nemoc Canavanové	234
LITERATURA	236

KAPITOLA 10

Degenerativní onemocnění 237

Soňa Nevšímalová

10.1. Degenerativní onemocnění s převahou postižení bazálních ganglií	237
10.1.1. Progresivní dystonie	238
10.1.1.1. Generalizovaná dystonie (DYT1)	238
10.1.1.2. Dystonie s převažující dysfonií (DYT4).....	239
10.1.1.3. Dopa-responzivní dystonie (DYT5).....	239
10.1.1.4. Dystonie se smíšeným fenotypem (DYT6) ...	239
10.1.1.5. Myoklonická dystonie (DYT11)	239
10.1.1.6. Náhle vznikající dystonie s parkinsonismem (DYT12)	240
10.1.2. Juvenilní Huntingtonova nemoc	240
10.1.3. Juvenilní Parkinsonova nemoc	241
10.2. Degenerativní onemocnění postihující predilekčně pyramidový systém	241
10.2.1. Hereditární spastická parapareza	241
10.3. Degenerativní onemocnění s převahou neurovývojového postižení	242
10.3.1. Rettův syndrom.....	242
10.3.2. Neuroaxonální dystrofie	243
LITERATURA	243

KAPITOLA 11

Degenerativní onemocnění mozečku, míchy a periferních nervů 245

Alena Zumrová, Pavel Seeman, Josef Kraus

11.1. Spinocerebelární ataxie.....	245
Alena Zumrová	
11.1.1. Úvod	245
11.1.2. Epidemiologie	245
11.1.3. Problematika názvosloví a klasifikací	245
11.1.4. Klinický obraz vybraných hereditárních ataxií dětského věku.....	247
11.1.5. Diferenciálnědiagnostická rozvaha a vyšetřovací postup	248
11.1.6. Možnosti léčby spinocerebelárních ataxií.....	254
LITERATURA	255
11.2. Spinální svalové atrofie	256
Josef Kraus	
Epidemiologie	256
Genetika.....	256
Klasifikace.....	257

Klinický obraz	258
Diagnostika	259
Diferenciální diagnostika	261
Terapie	262
Genetické poradenství	266
Prognóza	266
LITERATURA	267

11.3. Degenerativní procesy periferních nervů – dědičné neuropatie v dětském věku	268
Pavel Seeman	
Definice	268
Epidemiologie	268
Etiologie a patogeneze	268
Klinický obraz	269
Diagnostika	270
Diferenciální diagnóza	272
Terapie	272
Prognóza a prevence	272
LITERATURA	273

KAPITOLA 12

Onemocnění svalů
a nervosvalového přenosu 275

Jana Haberlová, Miriam Adamovičová

12.1. Svalové dystrofie a vrozené myopatie....	275
Jana Haberlová	
12.1.1. Úvod a obecná charakteristika.....	275
12.1.1.1. Dystrofinopatie.....	279
Duchenneova svalová dystrofie	279
Beckerova forma svalové dystrofie.....	281
Diagnostika DMD/BMD	281
Terapie DMD/BMD	281
12.1.1.2. Myotonická dystrofie	282
Myotonická dystrofie typ 1	282
Myotonická dystrofie typ 2	283
12.1.1.3. Facioskapulohumerální svalová dystrofie ...	284
12.1.1.4. Svalová dystrofie, typ Emery–Dreifuss	285
12.1.1.5. Pletencové svalové dystrofie	287
12.1.1.6. Okulofaryngeální svalová dystrofie	287
12.1.1.7. Distální svalové dystrofie	288
12.1.1.8. Myofibrilární myopatie	288
12.1.2. Kongenitální svalové dystrofie	288
Kongenitální svalová dystrofie s deficitem merosinu (lamininu2; MDC1A).....	289
Kongenitální svalové dystrofie podmíněné mutací v genu pro kolagen 6.....	290
Alfa-dystroglykanopatie	290

Kongenitální svalové dystrofie s mutací v genu pro lamin A/C.....	290
Kongenitální dystrofie s mutací v genu pro selenoprotein N.....	291
12.1.3. Kongenitální myopatie	291
LITERATURA	292

12.2. Kongenitální myastenické syndromy	293
Miriam Adamovičová	
12.2.1. Úvod a obecná charakteristika.....	293
12.2.2. Patofyziologie.....	293
12.2.3. Klinické projevy.....	293
12.2.4. Nejčastější typy kongenitálních myastenických syndromů	295
<i>Mutace CHRNE genu epsilon podjednotky AChR (epsilon 1267delG)</i>	295
<i>Mutace genu RAPSN kódující protein rapsyn.....</i>	295
<i>»Pletencové CMS«: mutace genu DOK7 a poruchy glykosylace</i>	295
<i>CMS s nedostatkem AChE podmíněným mutací genu COLQ</i>	296
<i>Mutace genu CHAT pro cholinacetyl-transferázu »CMS s epizodickou apnoi«</i>	296
<i>Slow channel syndrom.....</i>	296
12.2.5. Diagnostika.....	296
12.2.6. Management a terapie	296
12.2.7. Diferenciální diagnóza	297
12.2.8. Závěr.....	297
LITERATURA	297

KAPITOLA 14

Zánětlivá onemocnění nervového systému 305

Zuzana Libá

14.1. Vybraná infekční zánětlivá onemocnění nervového systému.....	305
14.1.1. Neuroborrelioza.....	305
14.1.2. Klíšťová meningoencefalitida	307
14.1.3. Herpetické neuroinfekce	307
14.1.4. Purulentní meningitidy	308
14.1.5. Ostatní neurotropní infekce	309
14.2. Imunitně podmíněná zánětlivá onemocnění CNS	310
14.2.1. Zánětlivé autoimunitní postižení s predominancí bílé hmoty	310
14.2.1.1. Akutní diseminovaná encefalomyelitida ...	311
14.2.1.2. Klinicky izolovaný syndrom.....	312
<i>Optická neuritida.....</i>	313
<i>Akutní myelitida</i>	313
14.2.1.3. Roztroušená skleróza.....	314
14.2.1.4. Neuromyelitis optica a širší spektrum onemocnění	317
14.2.2. Zánětlivé postižení s predominancí šedé hmoty	318
14.2.2.1. Anti-N-methyl-D-aspartát receptorová encefalitida.....	318
14.2.2.2. Sydenhamova chorea, PANDAS a PANS...	318
14.2.2.3. Vzácné klinické jednotky.....	320
14.3. Ostatní zánětlivá postižení CNS	320
14.3.1. Akutní cerebelitida / akutní cerebelární ataxie	320
14.3.2. Opsoklonus-myoklonus syndrom.....	321
14.3.3. Zánětlivé postižení cév	321
14.3.4. Neurologické komplikace očkování.....	322
14.4. Imunitně podmíněná zánětlivá onemocnění PNS	323
14.4.1. Akutní zánětlivá polyradikuloneuropatie, syndrom Guillaina–Barrého a jeho varianty	323
14.4.2. Chronická zánětlivá demyelinizační polyneuropatie	323
14.4.3. Myasthenia gravis	324
LITERATURA	325

KAPITOLA 13

Svalová onemocnění spojená s poruchou iontových kanálů..... 299

Miriam Adamovičová

13.1. Úvod	299
13.2. Myotonie	299
13.2.1. Kongenitální myotonie	
<i>Thomsenova (AD) a Beckerova (AR)</i>	299
13.2.2. Paramytonia congenita	300
13.2.3. Myotonie zhoršované draslíkem	301
13.2.4. Diferenciální diagnóza myotonii	301
13.3. Periodické obrny	301
13.3.1. Hypokalemická periodická obrna.....	301
13.3.2. Hyperkalemická periodická obrna	302
13.3.3. Diagnostika periodických obrn	302
13.4. Maligní hypertermie	302
LITERATURA	303

KAPITOLA 15

Epilepsie a vývojové epileptické syndromy	327
Vladimír Komárek, Jan Hadač, Pavel Kršek	
15.1. Úvod do epileptologie	327
Vladimír Komárek	
15.2. Klasifikace a diferenciální diagnostika epileptických záchvatů	328
Jan Hadač	
15.2.1. Klasifikace epileptických záchvatů.....	328
15.2.2. Diferenciální diagnostika epileptických záchvatů.....	329
15.3. Věkově vázané epileptické syndromy ...	332
Vladimír Komárek	
15.3.1. Epileptické syndromy v prvním období (od narození do 4 měsíců)	332
15.3.2. Epileptické syndromy ve druhém věkovém období (od 4 měsíců do 4 let věku)	333
Febrilní křeče/záchvaty.....	333
Benigní myoklonická epilepsie u kojenců	333
Westův syndrom.....	333
Dravetové syndrom.....	334
Lennoxův–Gastautův syndrom	334
Landauův–Kleffnerův syndrom	335
Epileptická encefalopatie s kontinuálními výboji v synchronním spánku	336
Rasmussenův syndrom	336
Benigní epilepsie s rolandickými hrotý.....	337
Atypická benigní parciální epilepsie.....	337
Benigní epilepsie s okcipitálními hrotý.....	337
Myoklonicko-atonická (astatická) epilepsie	338
Dětské absence	338
Juvenilní absence.....	338
Juvenilní myoklonická epilepsie	338
Epilepsie s izolovanými generalizovanými tonicko-klonickými záchvaty	339
15.4. Symptomatické epilepsie.....	340
Jan Hadač	
Strukturální epilepsie.....	340
Metabolické epilepsie	340
Imunitně podmíněné epilepsie	341
Infekční a zánětlivé epilepsie.....	342
15.5. Farmakoterapie epileptických záchvatů a syndromů	343
Jan Hadač	
15.6. Status epilepticus	345
Jan Hadač	

<i>Definice, sémiologie</i>	345
<i>Incidence, etiologie.....</i>	345
<i>Nekonvulzivní SE a jeho terapie.....</i>	345
<i>Konvulzivní status a jeho léčba</i>	346

15.7. Chirurgická léčba epilepsie u dětí	348	
Pavel Kršek		
15.7.1. Význam epileptochirurgie	348	
15.7.2. Základní principy resekční epileptochirurgie	348	
15.7.3. Předoperační diagnostika dětských pacientů	349	
15.7.4. Spektrum onemocnění a epileptochirurgických výkonů v dětském věku	352	
15.7.5. Paliativní epileptochirurgické výkony u dětí.....	353	
15.7.6. Výsledky epileptochirurgie u dětí	353	
LITERATURA		354

KAPITOLA 16

Poruchy spánku.....	355	
Soňa Nevšímalová		
<i>Definice</i>	355	
<i>Epidemiologie</i>	355	
<i>Důsledky poruch spánku pro dětský organismus</i>	355	
<i>Vyšetření poruch spánku</i>	356	
16.1. Klasifikace poruch spánku	357	
16.1.1. Poruchy spojené s nespavostí – insomnií...	357	
16.1.2. Poruchy dýchání ve spánku	358	
16.1.3. Poruchy spojené se zvýšenou denní spavostí – centrální hypersomnie (hypersomnolence).....	358	
16.1.4. Poruchy cirkadiánní rytmicity.....	359	
16.1.5. Parasomnie	360	
<i>NREM parasomnie</i>	360	
<i>REM parasomnie</i>	361	
<i>Parasomnie bez specifické vazby na druh spánku</i>	361	
16.1.6. Mimovolní pohyby ve spánku	361	
16.2. Nejčastější poruchy spánku u dětských neurologických onemocnění	362	
16.2.1. Chromosomální aberace	363	
16.2.2. Dědičné metabolické a degenerativní poruchy	363	
16.2.3. Neurovývojové poruchy	363	
16.2.4. Epilepsie	364	
16.2.5. Nervosvalová onemocnění	364	
LITERATURA		364

KAPITOLA 17

Bolesti hlavy	365
Soňa Nevšímalová	
<i>Definice</i>	365
<i>Epidemiologie.....</i>	365
<i>Etiologie a patogeneze</i>	365
<i>Klasifikace bolestí hlavy</i>	366
17.1. Primární bolesti hlavy	366
17.1.1. Migréna	366
<i>Specifika klinického obrazu v dětském věku</i>	366
<i>Diagnóza a diferenciální diagnóza typického obrazu migrény</i>	366
<i>Terapie migrény v dětském věku.....</i>	367
17.1.2. Tenzní bolest hlavy.....	368
<i>Klinický obraz, diferenciální diagnóza.....</i>	368
<i>Terapie</i>	368
17.1.3. Trigeminové autonomní bolesti hlavy....	369
17.2. Sekundární bolesti hlavy.....	369
17.3. Kraniální neuralgie.....	370
17.3.1. Neuralgie trigeminu.....	370
17.3.2. Neuralgie glossofaryngiku	370
LITERATURA	370

KAPITOLA 18

Traumata nervového systému.....	371
Jan Hadač, Matúš Bašovský	
18.1. Kraniocerebrální poranění	371
18.1.1. Frakturny lbi	371
18.1.2. Poranění mozku.....	372
<i>Kontuze a lacerace mozku</i>	374
<i>Difuzní axonální poranění</i>	374
<i>Komplikace kraniocerebrálních traumat</i>	374
<i>Indikace zobrazovacích metod u KCP</i>	377
18.1.3. Terapie těžších KCP	377
18.1.4. Prognóza a následky KCP	377
18.2. Spinální traumata	378
18.2.1. Úrazy páteře.....	378
<i>Menší děti</i>	378
<i>Starší děti</i>	379
18.2.2. Poranění mýchy	379
<i>Zhmoždění mýchy – míšní kontuze</i>	379
<i>Vyšetření</i>	380
<i>Terapie</i>	380
<i>Prognóza</i>	380
18.3. Úrazy periferního nervového systému ..	380
LITERATURA	381

KAPITOLA 19

Nádory centrálního nervového systému u dětí a adolescentů	383
David Sumerauer, Michal Zápotocký	
19.1. Úvod	383
David Sumerauer	
19.2. Epidemiologie.....	383
David Sumerauer	
19.3. Etiologie.....	385
David Sumerauer	
19.4. Klasifikace nádorů CNS, histopatologická diagnostika	385
David Sumerauer	
19.5. Obecné principy péče	387
David Sumerauer	
<i>Příznaky nádorů CNS</i>	387
19.6. Klinická a radiologická diagnostika	388
David Sumerauer	
19.7. Specifické nádory dětského věku.....	389
David Sumerauer	
19.7.1. Gliomy nízkého stupně malignity	389
19.7.2. Gliomy vysokého stupně malignity a difuzní infiltrativní gliomy pontu.....	392
19.7.3. Embryonální nádory CNS	393
19.7.3.1. Meduloblastom CNS	393
19.7.3.2. Atypické teratoidní/rhabdoidní nádory mozku.....	397
19.7.3.3. Jiné embryonální nádory mozku	397
19.7.4. Ependymom.....	398
19.7.5. Kraniofaryngeom	399
19.7.6. Germinální nádory mozku.....	400
19.7.7. Vzácné nádory	401
19.8. Souhrn	401
David Sumerauer	
LITERATURA	401
19.9. Pozdní následky protinádorové léčby mozkových nádorů	403
Michal Zápotocký	
LITERATURA	404

KAPITOLA 20

Toxická a karenční postižení centrálního nervového systému

Alena Zumrová, Miriam Adamovičová

20.1. Úvod	405
20.2. Neurologické příznaky u akutních otrav ...	406
20.3. Nejčastější otravy v novorozeneckém a kojeneckém věku.....	406
20.4. Základní vyšetřovací postup vyšetření u akutních otrav	407
20.5. Toxické a karenční vlivy během intrauterinního vývoje	407
20.6. Hypovitaminózy, hypervitaminózy a »vitaminové dependence«.....	408
LITERATURA	414

KAPITOLA 21

Poruchy vědomí a další akutní stavy

Věra Sebroňová, Lukáš Paulas,
Jaroslava Paulasová Schwabová

21.1. Definice poruchy vědomí.....	415
Věra Sebroňová	
21.2. Klasifikace poruch vědomí.....	415
Věra Sebroňová	
21.2.1. Kvantitativní porucha vědomí	415
21.2.2. Kvalitativní porucha vědomí.....	416

21.3. Hodnocení stavu vědomí	417
Věra Sebroňová	
21.4. Časná intervence u pacienta s poruchou vědomí.....	418
Věra Sebroňová	
21.4.1. Diagnostický a vyšetřovací postup u dítěte v kómatu	418
21.4.2. Neurologické sledování pacienta v kómatu	418
21.5. Příčiny poruchy vědomí.....	420
Věra Sebroňová	
21.5.1. Primární a sekundární poškození mozku	420
21.5.2. Edém mozku.....	420
21.5.3. Intrakraniální hypertenze	421
Příčiny zvýšeného intrakraniálního tlaku	421
Terapie zvýšeného intrakraniálního tlaku....	422
21.5.4. Smrt mozku	422
LITERATURA	423
21.6. Cévní mozková příhoda v dětském věku	423
Lukáš Paulas, Jaroslava Paulasová Schwabová	
Úvod a definice.....	423
Epidemiologie.....	424
Etiologie a patogeneze	424
Klinický obraz	424
Diagnostika	424
Diferenciální diagnostika	426
Terapie a prevence vzniku nebo recidivy CMP	427
Prognóza a prevence.....	429
LITERATURA	429
Souhrn/Summary.....	431
Rejstřík	433