

# OBSAH

PŘEDMLUVA K 2. VYDÁNÍ ..... 6

PŘEDMLUVA K 1. VYDÁNÍ ..... 7

## A NEUROMUSKULÁRNÍ CHOROBY – A CASE-BASED APPROACH

1 Úvod ..... 15

2 Přístup k nemocnému ..... 16

3 Pomocná vyšetření ..... 26

4 Genetické vyšetření ..... 35

5 Magnetická rezonance v diagnostice nervosvalových onemocnění ..... 41

6 Neuromuskulární ultrasonografie ..... 47

## B KAZUISTIKY

### I. CHOROBY MOTONEURONU

KAZUISTIKA 1 Amyotrofická laterální skleróza ..... 55

KAZUISTIKA 2 Bulbární amyotrofická laterální skleróza ..... 58

KAZUISTIKA 3 Benigní fascikulační syndrom ..... 60

KAZUISTIKA 4 Bulbospinální svalová atrofie (Kennedyho nemoc) ..... 62

KAZUISTIKA 5 Primární laterální skleróza ..... 64

KAZUISTIKA 6 Spinální svalová atrofie typu II ..... 66

KAZUISTIKA 7 Dvouletý zdravý chlapec s genetickou vlohou pro SMA ..... 68

KAZUISTIKA 8 Postpolio syndrom: záhadná slabost levé nohy ..... 70

KAZUISTIKA 9 Poliomyelitis-like syndrom ..... 73

### II. HEREDITÁRNÍ NEUROPATIE

KAZUISTIKA 10 Hereditární neuropatie Charcotova-Marieova-Toothova typu 1A (CMT 1A) ..... 77

KAZUISTIKA 11 Hereditární neuropatie s neuromyotonií ..... 80

KAZUISTIKA 12 Hereditární senzitivní neuropatie ..... 84

KAZUISTIKA 13 Friedreichova ataxie ..... 87

KAZUISTIKA 14 Adrenoleukodystrofie (X-ALD) ..... 91

### III. AUTOIMUNITNÍ NEUROPATIE

KAZUISTIKA 15	Hyperakutní průběh axonální formy GBS .....	97
KAZUISTIKA 16	GBS – AIDP s těžkým průběhem .....	99
KAZUISTIKA 17	Miller-Fisherův syndrom .....	103
KAZUISTIKA 18	Atypický Miller-Fisherův syndrom .....	106
KAZUISTIKA 19	Chronická zánětlivá demyelinizační polyneuropatie s akutním začátkem (CIDP) .....	108
KAZUISTIKA 20	Distální získaná demyelinizační symetrická polyneuropatie (DADS) .....	111
KAZUISTIKA 21	Lewisův–Sumnerův syndrom (MADSAM) .....	113
KAZUISTIKA 22	Multifokální motorická neuropatie (MMN) .....	115
KAZUISTIKA 23	Chronická idiopatická axonální polyneuropatie .....	118
KAZUISTIKA 24	Oboustranná paréza bránice (plexitis brachialis) .....	121
KAZUISTIKA 25	Oboustranné postižení lícního nervu a dystaxie vyvolané protinádorovou imunoterapií .....	123
KAZUISTIKA 26	Brnění a slabost končetin po vakcíně proti Covid-19 .....	125
KAZUISTIKA 27	CIDP vzniklá po vakcinaci proti Covid-19 .....	127
KAZUISTIKA 28	Autoimunitní nodopatie .....	130

### IV. JINÉ NEUROPATIE

KAZUISTIKA 29	Diabetická polyneuropatie: výrazná hyperpnoe .....	137
KAZUISTIKA 30	Hrudní radikulitida při neuroborrelióze .....	140
KAZUISTIKA 31	Iatrogenní ischemická léze plexus lumbalis .....	142
KAZUISTIKA 32	Idiopatická bolestivá axonální lumbosakrální plexopatie .....	144
KAZUISTIKA 33	Borreliová lumbální radikuloplexítida .....	147
KAZUISTIKA 34	Neuropatie u alkoholika .....	149
KAZUISTIKA 35	Otrava lithiem .....	151
KAZUISTIKA 36	Stiff person syndrome (SPS) .....	154
KAZUISTIKA 37	Morvanův syndrom .....	157
KAZUISTIKA 38	Hrudní radikulární syndrom Th1 .....	161
KAZUISTIKA 39	Iatrogenní léze n. ulnaris .....	164
KAZUISTIKA 40	Neurofibrom n. ulnaris na paži .....	166
KAZUISTIKA 41	Pseudovalgozita kolen a s kožními skvrnami barvy bílé kávy .....	170

### V. PORUCHY NEUROMUSKULÁRNÍHO PŘENOSU

KAZUISTIKA 42	Myasthenia gravis .....	177
KAZUISTIKA 43	Okulární forma myasthenia gravis .....	179
KAZUISTIKA 44	Myasthenia gravis s protilátkami proti svalové specifické kináze (anti-MuSK) .....	181

KAZUISTIKA 45	Lambertův-Eatonův myastenický syndrom .....	183
KAZUISTIKA 46	Lambertův-Eatonův myastenický syndrom paraneoplastické etiologie .....	186
KAZUISTIKA 47	Kongenitální myastenický syndrom (DOK7) .....	189
KAZUISTIKA 48	Alimentární botulismus .....	191
KAZUISTIKA 49	Tyreotoxická periodická paralýza .....	193

## VI. SVALOVÉ DYSTROFIE

KAZUISTIKA 50	Svalová dystrofie Duchenneova typu .....	199
KAZUISTIKA 51	Svalová dystrofie Beckerova typu .....	201
KAZUISTIKA 52	Facioskapulohumerální dystrofie .....	203
KAZUISTIKA 53	Svalová dystrofie (Emeryova-Dreifussova) .....	205
KAZUISTIKA 54	Pletencová svalová dystrofie LGMD 2A .....	208
KAZUISTIKA 55	Pletencová svalová dystrofie LGMD R1 Calpain3-related (dříve LGMD 2A) .....	211
KAZUISTIKA 56	Pletencová svalová dystrofie LGMD R9 FKRP-related (dříve LGMD 2I) .....	214
KAZUISTIKA 57	Myotonická dystrofie I. typu .....	217
KAZUISTIKA 58	Myotonická dystrofie II. typu .....	221
KAZUISTIKA 59	Paramyotonia congenita .....	223
KAZUISTIKA 60	Kongenitální svalová dystrofie typu 1A .....	225
KAZUISTIKA 61	Kongenitální myopatie podmíněná dvěma mutacemi v genu <i>RYR1</i> .....	227
KAZUISTIKA 62	Distální myopatie podmíněná mutací v genu <i>MYH7</i> .....	229
KAZUISTIKA 63	Bethlemova myopatie .....	233

## VII. ZÁNĚTLIVÉ A JINÉ MYOPATIE

KAZUISTIKA 64	Dermatomyozitida .....	237
KAZUISTIKA 65	Imunitně zprostředkovaná nekrotizující myopatie .....	239
KAZUISTIKA 66	Paraneoplastická nekrotizující polymyozitida .....	241
KAZUISTIKA 67	Myozitida s inkluzními tělísky – sporadická forma .....	243
KAZUISTIKA 68	Kearnsův-Sayreův syndrom (mitochondriální poruchy) .....	247
KAZUISTIKA 69	Glykogenóza II – adultní forma .....	250

<b>PŘEHLED POUŽITÝCH ZKRATEK</b> .....	253
<b>MEDAILONKY AUTORŮ</b> .....	255
<b>REJSTŘÍK</b> .....	260