

# Projekt vyhľadávania pacientov s Pompeho a Fabryho chorobou v SR

Peter Špalek

Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, Neurologická klinika SZU a UNB, Nemocnica Ružinov, Bratislava

Neurológia 2018; 13 (1): 41-41

Pred 10 rokmi sme oslovili neurológov aj lekárov ďalších odborov s možnosťou zapojiť sa do projektu vyhľadávania pacientov s **Pompeho chorobou pomocou skriningového vyšetrenia suchou kvapkou krvi rizikových jedincov** s pletencovou svalovou slabosťou neurčitej etiológie, asymptomatickou hyperCKémiou alebo s respiračnou nedostatnosťou.<sup>(1)</sup> Dnes môžeme konštatovať, že vďaka veľmi dobrej spolupráci sa vyšetrenie metódou suchej kvapky krvi stalo bežným diagnostickým vyšetrením v rutinnej klinickej praxi. Do projektu skriningového vyhľadávania pacientov s Pompeho chorobou sa zapojili najmä neurológovia (>90 %), ale aj pediatri, genetici, reumatológovia a všeobecní lekári.

V priebehu 10 rokov sme suchou kvapkou krvi vyšetřili viac ako 2600 rizikových jedincov a u 12 pacientov sa diagnostikovala Pompeho choroba. Pred spustením tohto projektu nebola v SR diagnostikovaná adultná forma Pompeho choroby ani u jedného pacienta. Pompeho choroba je stále poddiagnostikované ochorenie, nielen na Slovensku, ale aj v zahraničí. Preto je nutné pokračovať v skriningovom vyhľadávaní pacientov s Pompeho chorobou. Pred zavedením enzymatickej substitučnej liečby mala Pompeho choroba chronicko-progredientný priebeh s infaustnou prognózou. Určenie diagnózy Pompeho choroby vo včasnom štádiu ochorenia s následnou ordináciou enzymatickej substitučnej liečby majú rozhodujúci význam pre priaznivú prognózu pacientov.<sup>(1,2)</sup>

**Dovoľujeme si Vás upozorniť na možnosť zapojiť sa aj do projektu aktívneho vyhľadávania pacientov s Fabryho chorobou**, ktorá rovnako ako Pompeho choroba, patrí do skupiny zriedkavých chorôb. Fabryho choroba sa prenáša dedičnosťou viazanou na chromozóm X, hemizygotní muži majú obyčajne plne rozvinutú chorobu, kým u heterozygotných žien klinická manifestácia varíruje od plne asymptomatických až po plne rozvinutý variant Fabryho choroby. Fabryho choroba sa prejavuje charakteristickými neurologickými, cerebravaskulárnymi, kar-

diovaskulárnymi, renálnymi a kožnými príznakmi. Neliečená Fabryho choroba skracaie priemernú očakávanú dĺžku života o 15–20 rokov. Príčinou Fabryho choroby je deficit  $\alpha$ -galaktosidázy A, ktorý tiež možno detekovať skriningovým vyšetrením metódou suchej kvapky krvi.<sup>(3,4)</sup> V súčasnosti spúšťame projekt vyhľadávania pacientov s Fabryho chorobou. Skriningové diagnostické sety na Fabryho chorobu si môžete objednať prostredníctvom webovej stránky [www.spravnadiagnoza.cz](http://www.spravnadiagnoza.cz). Podobne ako pri Pompeho chorobe, sú aj pri Fabryho chorobe obálky so skriningovými diagnostickými setmi a samotné vyšetrenie bezplatné.

**Na diagnózu Fabryho choroby je nutné myslieť u pacientov s cievnou mozgovou príhodou vo veku do 55 rokov a u pacientov s idopatickou bolestivou neuropatiou tenkých nervových vlákien.**<sup>(3,4)</sup> U týchto pacientov je indikované skriningové vyšetrenie metódou suchej kvapky krvi. K ďalším klinickým prejavom, ktorými sa môže Fabryho choroba manifestovať, patria kardiomyopatia nejasnej etiológie, renálna dysfunkcia, angiokeratómy, neznášanlivosť tepla alebo chladu, hypohidróza alebo anhidróza.<sup>(3,4)</sup> Z charakteru neurologických prejavov Fabryho choroby vyplýva, že k projektu vyhľadávania pacientov s Fabryho chorobou v SR aktívne pristupujú Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia a Sekcia pre cerebravaskulárne ochorenia.

Veríme, že k projektu vyhľadávania pacientov s Fabryho chorobou budete pristupovať rovnako aktívne ako pri Pompeho chorobe. Určenie diagnózy Fabryho choroby vo včasnom štádiu a ordinácia enzymatickej substitučnej liečby sú významné pre prognózu pacientov s Fabryho chorobou. Tešíme sa na ďalšiu spoluprácu s Vami.

**doc. MUDr. Peter Špalek, PhD.**

Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia SNeS

## Literatúra

1. Špalek P. Pompeho choroba - patogenéza, klinický obraz, diagnostika a enzymatická substitučná liečba. *Neurol prax* 2009; 10: 14-20.
2. Špalek P. 10 rokov projektu vyhľadávania pacientov s Pompeho chorobou v SR. *Neurológia* 2017; 12: 135-139.

3. Bersano et al. Neurological features of Fabry disease: clinical, pathophysiological aspects and therapy. *Acta Neurol Scand* 2012; 126: 77-97.
4. Tanislav et al. Frequency of Fabry disease in patients with small-fibre neuropathy of unknown aetiology: a pilot study. *Eur J Neurol* 2011; 18: 631-636.