

# Správa o činnosti Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia za rok 2019

Peter Špalek

Neurológia 2019; 14 (3): 155-160

**1. XXIX. bratislavské postgraduálne dni detskej neuroológie** sa konali v Bratislave, v hoteli Austria Trend, v dňoch 15.– 16. 3. 2019. **Nervovosvalové ochorenia** boli hlavnou témou podujatia. Prvý blok neuromuskulárnych prednášok bol venovaný spinálnej muskulárnej atrofii v detskom veku. M. Kolníková a spol. (Bratislava, Banská Bystrica, Košice) v prednáške „*Liečba SMA na Slovensku*“ referovali o prvých skúsenostiach s liečbou detí so SMA nusinersenom, ktorá sa podáva v 3 centrách, a to v Bratislave, Banskej Bystrici a Košiciach. K. Viestová (Bratislava) prezentovala prednášku „*Indikačné kritériá a škálovanie pacientov so SMA*“. E. Zubalová a T. Foltán predniesli príspevok „*Rehabilitačné škálovanie pacientov so SMA*“. J. Čižmár a spol. (Košice) v zaujímavej kazuistike „*Už to nie je len SMA...*“ prezentovali 19-ročného pacienta dlhodobo sledovaného so SMA III. typu, ku ktorej sa pridružila sclerosis multiplex. Napriek tomu sa podarilo pre pacienta presadiť liečbu nusinersenom. V druhom bloku neuromuskulárnych prednášok L. Juříková a spol. (Brno) v prednáške „*Translarna – dosavadní výsledky léčby a výhled do budoucna*“ prezentovali vlastné skúsenosti s liečbou atalurenom (Translarna) u chlapcov s Duchennovou muskulárnou dystrofiou spôsobenou bodovou nonsense mutáciou. K. Viestová a M. Kolníková (Bratislava) v prednáške „*Manažment starostlivosti o pacientov s Duchennovou muskulárnou dystrofiou*“ poukázali na význam multidisciplinárneho prístupu najmä v pokročilejších štádiách ochorenia. P. Špalek (Bratislava) v prednáške „*CIDP u dětí – klinický obraz, diagnostika a léčba*“ zdôraznil, že až u 40–50 % detí má CIDP akútny „*GBS-like*“ vznik. U detí s CIDP je liečbou prvej línie intravenóznou imunoglobulín s výbornými terapeutickými výsledkami. Dlhodobá kortikoterapia je u detí liečebne menej efektívna a v porovnaní s dospelými spojená s oveľa vyšším rizikom vzniku závažných nežiaducich účinkov, ktoré môžu mať trvalý charakter. P. Špalek (Bratislava) prezentoval prednášku „*Klinická diagnostika myasténie gravis u dětí*“. K 31. 12. 2018 bolo v registri myasténie gravis (MG) evidovaných 2416 pacientov, z nich 179 (7,4 %) detí. V detskom veku MG postihuje dievčatá 3× častejšie ako chlapcov. U detí sa nevyskytuje MuSK pozitívna MG, ani MG asociovaná s tymómom. Priaznivá prognóza detí s MG závisí od včasného určenia správnej diagnózy a následnej ordinácie optimálnej imunoterapie (prednizón, azatioprin, IVIG, tymecktómia). K. Juríčková a spol. (Bratislava) v prednáške „*Naše skúsenosti s Pompeho chorobou v detskom veku*“ referovali o nutnosti včasnej záchytnosti ochorenia

a o niektorých úskaliach pri enzymatickej substitučnej liečbe rekombinantnou alfa-glukozidázou.

**2. P. Špalek (Bratislava)** sa zúčastnil na **3<sup>rd</sup> Global Conference on Myositis**, ktorá sa konala v Berlíne v dňoch 27. – 30. 3. 2019. Na multidisciplinárnom podujatí participovalo 360 účastníkov z celého sveta. Podujatie bolo zamerané na najnovšie poznatky zo základného výskumu a na zásadné pokroky v diagnostike a liečbe myozitíd.

**3. XII. slovenský a český neuromuskulárny kongres s medzinárodnou účasťou** sa konal v dňoch 25. a 26. apríla 2019 v Bratislave, hotel Holiday Inn. **Myasténia gravis a myastenické syndrómy** boli prvou hlavnou témou kongresu. J. Kuks (Groningen) v prednáške „*The Lambert-Eaton myasthenic syndrome in anoctodes*“ referoval o svojich skúsenostiach s diagnostikou a liečbou v súbore veľkého počtu 32 pacientov. Poukázal na ťažkosti s určením správnej diagnózy u niektorých pacientov vo včasnom štádiu ochorenia. Podľa skúseností J. Kuksa je imunoterapia pri LEMS menej efektívna ako u pacientov s myasténiou gravis. Priaznivé výsledky zaznamenal pri symptomatickej liečbe amifapridínom. Pracovníci Centra pre neuromuskulárne ochorenia, UN Bratislava (I. Martinka, P. Špalek) v spolupráci s pracovníkmi Ústavu epidemiológie LFUK, Bratislava (M. Fulová, M. Špaleková) predniesli prácu „*Zmeny epidemiológie myasténie gravis v Slovenskej republike a vo svete*“. Epidemiologické štúdie mapujúce výskyt myasténie gravis (MG) vo svete a na Slovensku zaznamenávajú kontinuálny nárast incidencie a prevalencie MG, výrazne sa zvyšuje vek pacientov pri vzniku MG, oproti minulosti sa vyrovnáva pomer pohlaví. Ročná incidencia MG v SR k 31. 12. 2015 dosahovala 21,2 na 1 milión obyvateľov a prevalencia 247,5 na 1 milión obyvateľov. V Európe sa vyššia prevalencia MG ako v SR nezistila v žiadnej štúdii. P. Špalek a spol. (Bratislava) v prednáške „*Juvenilná myasténia gravis v SR*“ poukázali, že k 31. 12. 2018 bolo v slovenskom registri MG 179 chorých (134 dievčat a u 45 chlapcov – 3:1), u ktorých MG vznikla vo veku od 2 do 18 rokov. U 85,8 % detí išlo o AChR pozitívnu MG, u 14,2 % o séronegatívnu MG. Výskyt séronegatívnej MG je u detí častejší ako u dospelých, u ktorých sa vyskytuje len v 3–4 %. Ani u jedného dieťaťa sa nezistila MuSK pozitívna MG, ani MG asociovaná s tymómom. Imunoterapiou (imunosupresívna liečba, kortikoterapia, tymecktómia, IVIG, plazmaferéza)

sa dosiahla remisia (asymptomatický stav) u 110 detí (61,4 %) a výrazné klinické zlepšenie u 42 detí (23,5 %). Priaznivá prognóza detí s MG v rozhodujúcej miere závisí od včasného určenia správnej diagnózy a od ordinácie adekvátnej imunoterapie. Pri dlhodobom trvaní nediagnostikovanej a neliečenej MG vznikajú ireverzibilné zmeny AChR a postsynaptickej platničky s trvalou reziduálnou myastenickou symptomatológiou. S. Voháňka (Brno) prezentoval prednášku „*Ovlivnění autoimunity Efgartigimodem. Alternatívni přístup k léčbě myastenia*“. Efgartigimod sa viaže na FcRn a predpokladá sa, že spôsobuje degradáciu cirkulujúcich IgG autoprotilátok pri závažných formách autoimunitných ochorení, vrátane MG. V súčasnosti prebieha 3 fáza ADAPT klinického skúšania efgartigimodu u pacientov s MG. D. Botiková a spol. (Brno, Praha, Olomouc, Ostrava, Pardubice) v prednáške „*Národní register myastenia gravis MyReg*“ informovali o jeho vzniku v r. 2015, na jeho fungovaní sa podieľa 10 pracovísk v ČR. V marci 2019 bolo v registri 827 pacientov. F. Cibulčík a spol. (Bratislava) prezentovali prednášku „*SFEMG a myastenia gravis – špecifickosť, senzitivita, interpretačné omyly*“. Poukázali na vysokú senzitivitu nálezov SFEMG pri MG na úrovni 98–99 %. SFEMG má však nízku špecifickosť na úrovni 70 %. Pozitívne nálezy pri SFEMG sa vyskytujú u ochorení napodobňujúcich myasténiu gravis („myasthenia gravis mimics“) – mitochondriálne myopatie, ALS, hypotyrogénne oftalmopatie, atď. M. Lučenič a spol. (Bratislava) v prednáške „*Tymektómia v liečbe myastenie gravis: aktuálne trendy*“ oboznámili poslucháčov s operačnými prístupmi a prudkým rozvojom minimálne invazívnych techník v chirurgii týmusu. Preferovaným výkonom sa v posledných rokoch stala maximálna minimálne invazívna tymektómia (MMIT) z kombinovaného cervikálneho a subxifoidálneho prístupu. M. Jakubíková (Praha) v štúdiu „*Imunopatogenetické mechanizmy pri myasthenii gravis a vliv thymektómie*“ potvrdila, že nontymomatózna early-onset MG a tymomatózna MG profitujú z tymektómie. Presný mechanizmus, ktorým TE zmiernuje príznaky MG, nie je presne známy. Zvýšené hladiny cirkulujúcich CD4+ CD25+ regulačných T buniek boli zistené u klinicky stabilných MG tymektomovaných pacientov užívajúcich pred TE kortikoidy alebo kombinovanú imunosupresívnu liečbu. Na základe zistených výsledkov samotná TE bez súčasnej/predchádzajúcej imunoterapie nie je dostačujúca pre zvýšenie počtu cirkulujúcich CD4+ CD25+ regulačných T buniek a k dosiahnutiu kompletnej stabilnej remisie. M. Týblová (Praha) v prednáške „*Vakcinace u pacientů s diagnózou myasthenia gravis*“ poukázala, že očkovanie imunosuprimovaných pacientov živými vakcínami je rizikové. U neživých vakcín očkovanie nie je spojené s rizikami, očkovanie proti tetanu je nerizikové.

**Aktuálne trendy v diagnostike a liečbe neuromuskulárnych ochorení** – satelitné sympóziu spoločnosti Sanofi Genzyme. S. Voháňka (Brno) sa v prednáške „*Nejčastější metabolické myopatie*“ podrobnejšie venoval glykogenóze typ V (deficit svalovej fosforylázy – McArdleho choroba), ktorá patrí medzi najčastejšie príčiny intolerencie záťaže a epizodickej rabdomyolýzy. Ďalej poukázal na deficit karnitin palmytoyl transferázy II, ktorá je druhou najčastejšou príčinou intolerencie záťaže a epizodickej rabdomyolýzy. Charakterizoval etiopatogenézu, klinický obraz a enzymatickú substitučnú liečbu pri adultnej forme Pompeho choroby. P. Špalek (Bratislava) v prednáške „*Orphan drugs v liečbe zriedkavých neuromuskulárnych chorôb*“ poukázal na narastajúci počet účinne liečiteľných zriedkavých

neuromuskulárnych ochorení: malígna hypertermia – dantrolen; Pompeho choroba – enzymatická substitučná liečba (ESL) rekombinantnou alfa-glukozidázou; Fabryho choroba – ESL rekombinantnou acetylglukozidázou; Duchennova muskulárna dystrofia podmienená bodovou nonsense mutáciou – ataluren; spinálne muskulárne atrofie – nusinersen; transtyreínová familiárna amyloidná polyneuropatia – tafamidis, patisiran, inotersen; Lambert-Eatonov myastenický syndróm – amifampridín. K. Juríčková a spol. (Bratislava) v prednáške „*Skúsenosti s liečbou pacientov s Pompeho chorobou v SR*“ informovali, že v rámci projektu vyhľadávania pacientov s Pompeho chorobou boli od r. 2009 v SR diagnostikované 2 infantilné formy a 10 late-onset foriem. Prvý pacient s Pompeho chorobou začal byť liečený enzymatickou substitučnou liečbou v r. 2009.

**Polyneuropatie** – boli ďalšou hlavnou témou kongresu. E. Vlčková a J. Bednařík (Brno) v prednáške „*Terapie neuropatické bolesti – přehled doporučení a klinická praxe*“ demonštrovali svoje dlhoročné výnimočné výskumné poznatky a široké klinické skúsenosti s praktickými odporúčaniami terapeutických postupov pre klinickú prax. P. Špalek a spol. (Bratislava) referovali „*Prvý případ sporadické late-onset fromy familiárnej amyloidnej polyneuropatie v SR*“. A. Rajdová a spol. (Brno) v prednáške „*Morfologické metody objektivizace neuropatie tenkých vláken (NTV) – výhody a limity*“ porovnávali u pacientov s neuropatiou tenkých vláken vyšetrenie intradermálnej hustoty tenkých nervových vláken z kožnej biopsie s relatívne novou metódou konfokálnou mikroskopiou rohovky (CCM). CCM má výhodu z hľadiska neobmedzenej opakovateľnosti vyšetrenia a hodnotenia snímok. Má však určité kontraindikácie, rad ďalších limitov a horšiu toleranciu zo strany pacientov. Validita kožnej biopsie je vyššia, a tak zostáva zlatým štandardom diagnostiky NTV. G. Hajaš a spol. (Nitra) upozornili v prednáške „*CIDP a diabetes – dilema a výzva*“ na problematiku diagnostiky CIDP u pacientov s diabetes mellitus, vrátane možnosti súčasného prekrývania CIDP a diabetickej polyneuropatie. J. Bednařík a E. Vlčková (Brno) mali výborne štruktúrovanú prednášku „*Bolestivá diabetická polyneuropatie: fakta a otázky*“. Vyskytuje sa asi u 20 % pacientov s diabetom, často je spojená s komorbiditami (poruchy spánku, úzkosť, depresia), zhoršuje kvalitu života pacientov. V diagnostike sa používajú skriningové dotazníkové testy a laboratórne metódy založené na detekciu postihnutia tenkých nervových vláken. Mechanizmy vzniku neuropatickej bolesti sú multifaktoriálne. Liečba bolestivej diabetickej neuropatie je zatiaľ symptomatická a nedostatočne uspokojivá. E. Kurča (Martin) v excelentnej didaktickej prednáške „*Algoritmy a úskalia diagnostiky diabetickej neuropatie*“ prezentoval súčasné možnosti diagnostiky – klinické posúdenia subjektívnych a objektívnych príznakov s možnosťou použitia špeciálnych validovaných dotazníkov; kvantitatívne testovanie senzitivity; testovanie sudomotoriky; neurofyziologické vyšetrenia; kožná biopsia; korneálna konfokálna mikroskopia; testy na prítomnosť autonómnej neuropatie. Perspektívne je dôležité stanoviť neininvazívny biomarker, ktorý by bol vhodný na stanovenie diagnózy diabetickej polyneuropatie, a spĺňal aj podmienky pre presnú kvantifikáciu diabetickeho neuropatickeho poškodenia a jeho prípadnej progresie.

**Myopatie** – predstavovali ďalšiu hlavnú tému kongresu. R. Mazanec a spol. (Praha) prezentovali prednášku „*Pletencová svalová dystrofia spojená s mutáciou ve FKRP genu – variabilita fenotypu a úskalia diagnostiky*“. Autori referovali o súbore

pacientov s touto pletencovou svalovou dystrofiou, ktorá je charakterizovaná extrémnou variabilitou fenotypu od ľahkých foriem až po Duchenne/Becker-like formy. B. Adamová a spol. (Brno) v prednáške „Změna struktury a funkce paraspinálních svalů u pacientů s bolestmi dolní části zad“ poukázali, že štrukturálne a funkčné zmeny paraspinálnych svalov sú častým nálezom u pacientov s chronickými bolesťami chrbta. Treba ich odlíšiť od fyziologických zmien (sarkopénia) a od postihnutia paraspinálnych svalov pri vzácnych axiálnych myopatiách. S. Voháňka a B. Adamová (Brno) v prednáške „Axiální myopatie“ upozornili, že postihnutie axiálneho svalstva býva rôzne vyjadrenou súčasťou viacerých svalových ochorení. U niektorých nozologických jednotiek predstavuje postihnutie axiálneho svalstva dominantný a charakteristický typ postihnutia. Klinicky sa manifestuje kyfotizáciou postúry a tzv. „bent spine“ syndrómom, resp. kamptokormiou. Niekedy je spojený s kontraktúrami a syndrómom rigidnej chrbtice. Najčastejšou príčinou sú rôzne, ale zriedkavé geneticky podmienené svalové choroby. L. Juříková a spol. (Brno) v prednáške „Translarna – dosavadní výsledky léčby a výhled do budoucna“ prezentovali vlastné skúsenosti s liečbou atalurenom (Translarna) u chlapcov s Duchennovou muskulárnou dystrofiou spôsobenou nonsense mutáciou. Translarna je cieleňá na preklenutie genetického defektu a čiastočne obnovuje produkciu dystrofínu, čím zmiernuje klinické prejavy ochorenia. M. Sosková a spol. (Bratislava) v prednáške „Hypokaliemická myopatia“ prezentovali dve kazuistiky akútnej svalovej slabosti podmienené výraznou hypokaliémiou, na ktorej vzniku sa podieľali viaceré faktory. Pre prognózu pacientov s hypokaliemickou myopatiou je okrem promptnej korekcie hypokaliémie dôležitá včasná diagnostika jej príčiny a v prípade potreby rýchla kauzálna liečba primárneho ochorenia. J. Martinková a spol. (Bratislava) predniesli „Hypokaliemické periodické parálzy sekundárnej genézy“. Prezentovali 4 kazuistiky, v ktorých bola hypokaliémia spôsobená exogénnymi faktormi v kombinácii s obličkovými ochoreniami a poruchami funkcie štítnej žľazy.

V **Invited lecture** „Statin-myopathy and myositis“ J. Kuks (Groningen) poukázal na veľmi aktuálnu problematiku svalových prejavov indukovaných statínmi. Ich spektrum je veľmi široké od miernej asymptomatickej hyperCKémie, monosymptomatických myalgii alebo svalových kŕčov, klinických obrazov toxického myopatie až po zriedkavú statínmi indukovanú nekrotizujúcu autoimunitnú myopatiu (SINAM). K problematike bola široká diskusia, do ktorej sa okrem neurológov zapojili aj kardiológovia.

**Autoimunitné neuromuskulárne ochorenia** – predstavovali ďalšiu hlavnú tému kongresu. E. Ehler a I. Štětárová (Pardubice, Praha) v prednáške „Stiff person syndrom. Soubor nemocných“ referovali o svojich skúsenostiach s diagnostikou (klinické, elektromyografické a laboratórne dg. kritériá) a s liečbou 7 pacientov s SPS. P. Špalek a spol. (Bratislava, Nitra, Martin) prezentovali prednášku „Klinický obraz, diagnostika a léčba CIDP u dětí“. CIDP sa aj u detí diagnostikuje podľa EFNS/PNS klinických, elektromyografických, podporných a vylučovacích kritérií. V prednáške boli uvedené skúsenosti s diagnostikou a liečbou CIDP u detí – 3 chlapci a 3 dievčatá. V liečbe CIDP je liekom prvej voľby intravenóznym imunoglobulín pre výborný terapeutický efekt a veľmi dobrý bezpečnostný profil. Dlhodobá kortikoterapia má u detí s CIDP v porovnaní s dospelými významne vyšší výskyt závažných nežiaducich účinkov. Najzávažnejšími nežiaducimi účinkami dlhodobej kortikoterapie u detí s CIDP sú retardácia rastu, výrazná nadváha, cushingoidný syndróm,

steroidný diabetes, útlm nadobličkových funkcií, u dievčat poruchy menštruácie, často trvalé. L. Gurčík a spol. (Levoča, Bratislava) v prednáške „MMN a MADSAM – kontinuum jedného ochorenia“ prezentovali zaujímavú kazuistiku 53-ročného muža, u ktorého bola v r. 2014 diagnostikovaná MMN. V r. 2014 bol nastavený na chronickú udržiavaciu liečbu IVIG-om, dosiahol sa zastavenie progresie MMN a zlepšenie chabých paréz na ľavej HK. V r. 2017 sa pridružili príznaky postihnutia senzitivných vlákien na oboch DK a ľavej HK – parestézie a mierne poruchy taktilnej citlivosti. Klinický obraz a najmä EMG nález spĺňali diagnostické kritériá pre MADSAM. U pacienta sa pokračovalo v jednorazovej liečbe IVIG-om v dávke 50 g so skrátením intervalu medzi aplikáciami na 3 týždne, čím sa docielil významný ústup senzitivných príznakov a dlhodobé zlepšenie motorických funkcií. MMN a MADSAM pre podobný klinický obraz a priebeh, podobné elektromyografické nálezy a priaznivú reakciu na liečbu IVIG-om sú považované za kontinuum jedného ochorenia. P. Špalek a spol. (Bratislava, Trenčín) prezentovali prednášku „Faryngo-cerviko-brachiální variant Guillainovho-Barrého syndrómu s akutním respiračním zlyhaním indukovaný Legionella pneumophila“. Referovali kazuistiku muža s klinickou manifestáciou faryngo-cerviko-brachiálnej formy GBS v popredí s bulbárnou a respiračnou insuficienciou, ktorá sa manifestovala v časovej koincidencii s ťažkou pneumóniou spôsobenou Legionella pneumophila. Klinický stav vyžadoval tracheostómiu a UPV. Dôkaz antigénu L. pneumophila v moči ELISA testom mal konfirmačný význam pri stanovení legionárskej pneumónie. L. pneumophila patrí k infekčným agens, ktoré môžu indukovať vznik GBS. Pre priaznivú prognózu pacienta s neskoršou úpravou ad integrum mali rozhodujúci úlohu včasné stanovenie diagnózy GBS a legionelovej pneumónie, okamžitá ordinácia cieleňej antibiotickej liečby, intervenčnej imunoterapie IVIG-om a kvalitná intenzivistická starostlivosť.

Spoločnosť Biogen zorganizovala satelitné sympóziu **Spínálne muskulárne atrofie**. I. Martinka (Bratislava) v prednáške: „Spinálne muskulárne atrofie“ referoval o molekulárno-genetickom podklade SMA, o klinickom obraze jednotlivých foriem SMA I-IV, o ich diagnostike a variabilnej prognóze. Definitívna diagnóza všetkých foriem SMA sa stanoví na základe molekulárno-genetického vyšetrenia SMN1 génu. J. Haberlová (Praha) v prednáške: „Léčba dětských SMA pacientů lékem nusinersen (Spinraza) – první zkušenosti“ referovala že liek je v ČR dostupný od 11/2017. V ČR je na liečbe okolo 50 detských pacientov v 3 centrách pre detských pacientov (Praha, Brno, Ostrava). Prvé skúsenosti ukazujú, že väčšina detských SMA pacientov z liečby profituje. Satelitnému sympóziu spolupredseda M. Kolníková (Klinika detskej neurológie NÚDCH, Bratislava), ktorá v diskusii informovala, že v SR bolo v apríli 2019 na liečbe nusinersenom 17 detských pacientov so SMA.

**VARIA** – tvorili posledný blok prednášok. D. Baumgartner a spol. (Praha) v prednáške: „Analýza klinického exomu a expanzních genů C9orf72 a ATXN2 v souboru 35 pacientů s onemocněním motoneuronů“ informovali o nálezoch u 33 pacientov so sporadickou formou a u 2 pacientov s familiárnou formou ALS. L. Mensová a spol. (Praha) predniesli kazuistiku Pompeho choroby u pacientky s dlhoročným vývojom obrazu myopatie a respiračnej insuficiencie. Diagnóza Pompeho choroby bola potvrdená až vo veku 68 rokov molekulárno-genetickým vyšetrením. O. Parmová a spol. (Brno, Praha) v štúdiu „Anti-Müllerianý hormon jako marker ovariální rezervy u žen s nejčastějšími

svalovými dystrofiami“ hodnotili hladinu Anti-Mülleriánskeho hormónu ako najlepšie meradlo ovariálnej rezervy, ktorá reflektuje počet oocytov, ktoré sú schopné ováriá poskytovať k prírodnému oplodneniu. Zníženú ovariálnu rezervu svedčiacu pre poruchu plodnosti zistili len u žien s myotonickou dystrofiou typ MD1. Znížená ovariálna rezerva sa nezistila pri myotonickej dystrofii MD2, ani u ďalších svalových dystrofií. D. Botiková a S. Voháňka (Brno) v prednáške: „*Doporučení pohybovej aktivity pacientům s neuromuskulárním onemocněním*“ zdôraznili, že stredne intenzívna aeróbna aktivita a nízka až stredne intenzívna silová aktivita má potenciál zlepšiť celkovú kondíciu, a tým aj funkčné schopnosti pacientov s neuromuskulárnymi ochoreniami. Z. Kadaňka, jr. (Brno) prednášal na tému: „*Klinické syndromy v oblasti cervikálneho plexu*“. Uviedol viaceré zriedkavé syndrómy, ktoré bývajú klinicky ťažko diagnostikovateľné. Na XII. Neuromuskulárnom kongrese sa zúčastnilo 226 registrovaných účastníkov z ČR, SR a Holandska. Na kongrese sa zúčastnili aj slovenskí neurológovia pracujúci v zahraničí (Rakúsko, Nemecko). Abstrakty prednášok boli publikované v *Neurologia pre prax*, 2019; 19, Supl. 2: 1-54.

**4. Neurologický deň v Rimavskej Sobote pri príležitosti 135. výročia založenia nemocnice** sa konal 16. 5. 2019. Na organizačnom zabezpečení podujatia sa posielala MUDr. Erika Zacharová, primárka Neurologického oddelenia v Rimavskej Sobote. Odborný program zabezpečila Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia. Na podujatí sa zúčastnilo 61 pozvaných neurológov, ktorí sú aktívni v problematike neuromuskulárnych ochorení a v elektromyografickej diagnostike. Prvé dva body programu tvorili bloky prednášok „*Autoimunitné polyneuropatie*“ a „*Liečiteľné geneticky podmienené neuromuskulárne ochorenia*“. Po prednáškach prebehla **diskusia o voľbách do nového výboru Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia**. Členovia výboru Sekcie pre NMO pripravili návrh 14 kandidátov pre voľby do 7 členného nového výboru sekcie na základe nominačných kvalifikačných kritérií. Plénum neurológov schválilo návrh, že na prvých 7 miestach hlasovacieho lístku sa uverejnia mená kandidátov, ktorí v najvyššej miere spĺňajú uvedené nominačné kritériá. Na ďalších miestach sa umiestnili mená 7 ďalších kandidátov s kvalifikačnými aktivitami v oblasti neuromuskulárnych ochorení.

V záverečnej časti podujatia prebehla rozprava **k aktuálnym problémom elektromyografickej diagnostiky v SR** s návrhmi odporúčaní na ich riešenie. Viacerí členovia Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia pracujú v elektromyografických laboratóriách. Negatívne vnímajú skutočnosť, že Slovenská spoločnosť pre klinickú neurofyziológiu je dlhoročne nefunkčná, neorganizuje žiadne odborné podujatia a vzdelávacie aktivity v EMG problematike. Po diskusii v pléne sa schválila „*Pracovná skupina pre elektromyografiu*“ pri Sekcii pre neuromuskulárne ochorenia pod odborným vedením MUDr. F. Cibulčíka, CSc. a prof. MUDr. E. Kurču, PhD. Na organizačnom zabezpečení stretnutia pracovnej skupiny pre elektromyografiu sa budú podieľať prim. MUDr. E. Zacharová a doc. MUDr. Peter Špalek, PhD.

**5. European Academy of Neurology – Scientific Panel Muscle & NMJ disorders** zorganizoval postgraduálne podujatie **Neuromuscular Summer Course 2019**, ktoré sa konalo v Budapešti v dňoch 29. – 30. 5. 2019. Na podujatí sa zúčastnilo až 21 členov Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia. Program

podujatia tvorili tri základné bloky prednášok: „*Symptomatology of NMO*“, „*The role of diagnostic biomarkers in the differential diagnosis of neuromuscular disorders*“ a „*Classification, pathomechanism and treatment options in neuromuscular disorders*“.

**6.** Voľby do výboru Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia prebehli na prelome júna a júla 2019. Podľa zápisnice Volebnej komisie z 18. 7. 2019 boli podľa počtu získaných hlasov do výboru zvolení P. Špalek, F. Cibulčík, L. Gurčík, E. Kurča, I. Martinka, M. Koprůšáková a G. Hajaš. Za náhradných členov výboru boli zvolení V. Serdahely a E. Zacharová. Do dozornej rady sekcie boli zvolení J. Fischerová, J. Martinková a J. Kothaj.

**7.** 23. 10. 2019 sa v Tatranskej Lomnici konal **Networking mladých neurológov**, na ktorom MUDr. M. Koprůšáková, PhD (Martin) odprezentovala prednášku: „*Pragmatický algoritmus pri diagnostike nervovosvalových ochorení*“.

**8. XIII. sympóziu praktickej neurológie** sa konalo 24. – 25. 10. 2019 v Grandhoteli Praha, Tatranská Lomnica. V bloku prednášok „*Polyneuropatie*“ prednášal E. Kurča (Martin) „*Elektromyografická diagnostika polyneuropatií*“. Zdôraznil, že hlboké teoretické vedomosti a poznatky nadobudnuté osobnou empiriou sú veľmi dôležité pri správnom metodickom postupe pri EMG vyšetreniach a pri interpretácii získaných nálezov. Poukázal na úskalía a chyby, ktoré vedú pri EMG vyšetreniach polyneuropatií k nesprávnym diagnostickým záverom a omylom. Kvalitné realizované EMG vyšetrenia so správnou interpretáciou nálezov môžu stanoviť aj etiologickú diagnózu, napr. u pacientov s MMN, MADSAM a CIDP. P. Špalek (Bratislava) v prednáške „*Transtyretínová amyloidná polyneuropatia – klinické formy, diagnostika a liečba v SR*“ referoval o skúsenosti so záchytnosťou ochorenia, o diagnostike hereditárnych (early-onset; late-onset) a sporadických foriem a skúsenostiach s ich liečbou (transplantácia pečene; tafamidis). Následne P. Špalek a E. Kurča moderovali **panelovú diskusiu o polyneuropatiách**, do bohatej diskusie sa zapájali neurológovia najmä otázkami o diagnostike a liečbe.

**9.** Postgraduálne podujatie **ARIA Academy „Advances and research in ATTR Amyloidosis“** sa uskutočnilo v Aténach 26. – 27. 10. 2019. Na podujatí sa zúčastnili MUDr. M. Koprůšáková (Martin) a MUDr. A. Vantrobová (Levoča).

**10. 8. slovenská konferencia o zriedkavých chorobách** sa uskutočnila v Bratislava, Austria Trend Hotel, 14. 11. – 15. 11. 2019. Organizátorom konferencie boli Sekcia pre NMO a Solen, s. r. o., odborným garantom P. Špalek. Na konferencii odznelo 39 prednášok, 15 z nich boli zamerané na problematiku neuromuskulárnych ochorení, ktoré patria k najčastejším zriedkavým chorobám. V sympóziu **Transtyretínová amyloidná polyneuropatia** J. Chandoga (Bratislava, Komárno) mal prehľadnú prednášku: „*Genetické a biochemické aspekty transtyretínovej amyloidnej polyneuropatie*“, v ktorej prezentoval o uvedenej problematike najnovšie poznatky. P. Špalek (Bratislava) v prednáške „*Aktuálna situácia v diagnostike a liečbe TTR FAP v Slovenskej republike*“ oboznámil prítomných s vyhľadávaním a diagnostikou hereditárnej a sporadickej formy amyloidnej transtyretínovej polyneuropatie, s problematikou klinickej penetrancie ochorenia, vzťahmi na úrovni genotyp – fenotyp a o terapeutických skúsenostiach

s transplantáciou pečene a stabilizátorom transtyreínu tafamidom. Nasledoval blok prednášok **Diagnostika a liečba zriedkavých geneticky podmienených a autoimunitných neurologických ochorení**. I. Martinka a spol. (Bratislava) v prednáške „*Chronická hepatopatia ako mylná diagnóza dultnej formy Pompeho choroby*“ poukázali na prípad pacientky, u ktorej bola nesprávna diagnóza hepatopatie stanovená na základe elevácie AST a ALT, pričom hepar-špecifické markery GMT a bilirubín boli v norme. Až po evidentnom klinickom rozvoji myopatického syndrómu sa pacientovi 1× vyšetrila v sére CK s evidentne zvýšenou hladinou. U všetkých pacientov, ktorí majú AST a ALT zvýšené, pri normálnych hodnotách hepar-špecifických markerov, vysoko pravdepodobne ide o eleváciu AST, ALT myogénneho pôvodu a okamžite je nutné vyšetriť hladinu CK v sére. A. Mocová a spol. (Bratislava) v prednáške: „*Molekulárna diagnostika myotonických dystrofií na Slovensku alebo o čom hovoria údaje z posledných rokov*“ poukázali, že molekulárnu diagnostiku oboch typov myotonickej dystrofie (MD) v SR realizujeme od r. 2006, ale archivovaný súbor DNA vzoriek je už od r. 1989. MD1 bola identifikovaná u 79 pacientov, MD2 u 106 pacientov. V skupine MD2 je o dekádu vyšší vek ako v skupine MD1 a 2/3 pacientov tvoria ženy. V skupine MD1 je pomer pohlaví rovnaký. Najčastejším klinickým príznakom v oboch skupinách je svalová slabosť. Myotonické prejavy sú prítomné pri DM1 až v 90 %, ale v skupine MD2 iba u 35 % pacientov. I. Lisá a spol. (Bratislava) v prezentácii „*IgG4 asociovaná hypertrofická pachymeningitída*“ referovali, že IgG4 asociované autoimunitné postihnutie býva obvykle multiorgánové (brušné orgány, pľúca, slinné a slzné žľazy, aorta a obličky). K postihnutiu mozgu a miechy nedochádza. Len ojedinele boli popísané prípady IgG4 hypertrofickej pachymeningitídy. Autori diagnostikovali u 32-ročného pacienta izolovanú hypertrofickú pachymeningitídu asociovanú s IgG4, ktorá veľmi dobre reagovala na kortikoterapiu. L. Gurčík a spol. (Levoča, Bratislava) v prednáške „*MMN a MADSAM – kontinuum jedného ochorenia (kazuistika)*“ poukázali, že napriek určitým rozdielom v patogenéze, diagnostických kritériách a terapeutických postupoch majú MMN a MADSAM podobný klinický priebeh, elektrofyziologické nálezy a priaznivú terapeutickú reakciu na IVIG, preto sa považujú za kontinuum jedného ochorenia. I. Martinka a spol. (Bratislava) prezentoval raritnú kazuistiku „*Eozinofilná polymyozitída – vzácny typ imunogénne podmienenej myopatie*“. Ochorenie sa manifestuje opuchmi svalov, myalgiami, intoleranciou námahy, výraznou eozinofíliou v krvi, hladina CK býva v norme. Diagnosticky je dôležitý MR nález myozitídy vo svaloch. Definitívne diagnózu potvrdí svalová biopsia – histopatologický nález chronických myogénnych zmien a celulárna zápalová reakcia s výraznou prímiesou eozinofilov. Eozinofilná polymyozitída veľmi dobre reaguje na kortikoterapiu, niekedy je potrebná kombinácia s imunosupresívnym prípravkom. J. Veverka a spol. (Bratislava) v prednáške „*MuSK pozitívna myasténia gravis mylne diagnostikovaná a liečená ako sclerosis multiplex*“ poukázali, že MG môže svojou symptomatológiou a priebehom imitovať iné neurologické ochorenia. U 28 ročnej pacientky recidivujúce stavy diplopie, ťažkosti s artikuláciou, prehĺtaním a MR nález na rájonom pracovisku mylne diagnostikované ako relaps-remitujúca forma sclerosis multiplex. Ochorenie bolo nesprávne liečené dvomi krátkodobými kúrami kortikoterapie, po ktorých došlo k závažným exacerbáciám klinickej symptomatológie. Počas hospitalizácie v Centre pre neuromuskulárne

ochorenia, NK SZU a UN, Bratislava, bola sclerosis multiplex vylúčená. Po doplnujúcich vyšetreniach bola u pacientky diagnostikovaná MuSK pozitívna forma myasténie gravis. Pri kombinovanej imunosupresívnej liečbe (azatioprin, prednizón) a liečbe inhibítorom cholinesterázy sa stav upravil. Pacientka je dlhodobo asymptomatická na udržovacej imunosupresii azatioprinom 100 mg/deň. P. Špalek a spol. (Bratislava, Trenčín) referovali o „*Akútnej polyradikuloneuritíde GBS – faryngo-cerviko-brachiálnom variante s respiračným zlyhaním indukovaným Legionella pneumophila*“. *L. pneumophila* patrí k infekčným agens, ktoré môžu kauzálnie indukovať vznik GBS. Dôkaz antigénu *L. pneumophila* v moči ELISA testom potvrdil diagnózu legionárskej pneumónie. Pre priaznivú prognózu pacienta mali rozhodujúcu úlohu včasné určenie diagnózy GBS a legionelovej pneumónie, kvalitná intenzivistická starostlivosť, intervenčná imunoterapia IVIG-om a včasná ordinácia cielej antibiotickej liečby. P. Špalek a spol. (Bratislava) referovali kazuistiku: „*Proteus syndróm*“. Ide o vzácne sporadické ochorenie, ktoré sa prejavuje progresívnym nadmerným rastom (nadprodukciou) skeletu, kože a tuku. Ochorenie sa manifestuje v detstve. Makrodaktília a hemihypertrofia sú najčastejšími klinickými prejavmi. Od detstva sú nápadné výrazné depozitá tuku najmä na chrbte a vaskulárne malformácie. Na lebke bývajú hyperostózy, v mozgu sú prítomné venózne anomálie. PS je výsledkom mutácie v AKT1 géne, ktorá nie je podmienená hereditárne, ale vzniká vo včasnom štádiu prenatálneho vývoja (mosaicizmus). Mutácia v AKT1 géne spôsobuje zvýšenú bunkovú proliferáciu v niektorých tkanivách a orgánoch. U 32-ročnej pacientky nadmerná kostná produkcia v oblasti chrbticového kanála spôsobila sekundárne stenózy spinálneho kanála a foraminostenózy, ktoré viedli k ťažkému algickému cervikobrachiálnemu syndrómu s výraznou radikulárnou symptomatológiou C6 a C7 vľavo. Analgeticko-myorelaxačná liečba, i.v. bolusy metylprednizolónu a gabapentín zlepšil stav len parciálne. Operačná liečba vzhľadom na difúziu skeletálnu nadprodukcii v chrbticovom kanáli nie je realizovateľná. M. Kolníková a spol. (Bratislava, Banská Bystrica, Košice) v prednáške: „*SMA – prehľad pacientov a možnosti liečby na Slovensku*“ referovali o slovenských detských pacientoch so SMA liečených nusinersenom. Nusinersen mení priebeh SMA, priebežne prebieha vyhodnocovanie efektu liečbu. U detí sa nezaznamenal žiadny vážnejší nežiaduci účinok nusinersenu. R. Petrovič a spol. (Bratislava) v prednáške „*Duchenova svalová dystrofia – historický a súčasný prehľad molekulárnej genetiky*“ poukázali na postupné pokroky vo vyšetreniach, ktoré významne skvalitnili diagnostiku mutácií. Incidencie mutácií v géne DMD možno vyčíslit: 60 % chlapcov má veľkú deléciu (zasahuje najmenej 1 exón), 10 % pacientov veľké duplikácie (1 a viac exónov) a 30 % pacientov má iné raritné mutácie (bodové mutácie typu missense a nonsense, inzerčno-delečné mutácie, malé inverzie a komplexné prestavby). L. Juráčková (Trenčín, Bratislava) v zaujímavej kazuistike: „*Čo sa skrýva za mikrocefáliou*“ poukázali na kombinovanú etiológiu mikrocefálie závažného stupňa. Spôsobila ju cytomegalovírusová infekcia ku koncu gravidity. Druhou príčinou je patogénna mutácia Ala307Ser v homozygotnom stave, ktorá spôsobuje pontocerebelárnu hypopláziu typ 2 (PCH2), čo je hereditárne ochorenie s autozómovo recesívnym typom dedičnosti. Na 8. Slovenskej konferencii o zriedkavých chorobách sa zúčastnilo 186 lekárov z najrôznejších odborov. V prvý deň konferencie, keď boli v programe bloky

prednášok s neuromuskulárnou a neurologickou problematikou, počtom v auditóriu dominovali neurológovia. Abstrakty prednášok boli publikované vo *Via practica* 2019; 16 (Supl. 2): 1-51.

**11. 33. český a slovenský neurologický zjazd.** Praha, 27. – 30. 11. 2019. P. Špalek (Bratislava) bol jedným z prednášateľov na satelitnom sympóziu: „**Familiární transthyretinová amyloidní polyneuropatie (ATTR-PN): od podozření k diagnóze**“. V prednáške „Amyloidná transthyretinová polyneuropatia v SR“ referoval o skúsenostiach s vyhľadávaním, diagnostikou hereditárnej ATTR-PN (early-onset forma; late-onset forma) a sporadickej ATTR-PN u 7 symptomatických pacientov a u 9 presymptomatických jedincov, ktorí sú nosičmi patogénnych amyloidogénnych mutácií v TTR géne. Referoval o skúsenostiach s liečbou tafamidom, ktorý ako stabilizátor transthyretínu zabraňuje vytváraniu depozít amyloidu v periférnych nervoch a zastavuje progresiu ochorenia.

M. Turčanová Koprušáková a spol. (Martin, Bratislava) prezentovali raritnú kazuistiku „**Zriedkavý proximo-distálny fenotyp LGMD 2 B podmienený heterozygotnou mutáciou v géne pre dysferlín**“. M. Mišenčíková a spol. (Bratislava) predniesli „**Guilainov-Barrého syndróm: koncidencia alebo súčasť manifestácie systémového lupus erytematosus**“, M. Mareta a spol. (Košice) „**Primárny lymfóm CNS pri liečbe myasténie gravis**“, J. Martinová a spol. (Bratislava) „**Lumbosakrálna epidurálne varixy ako vzácna príčina radikulopatie**“.

**12. Cenu za najlepšiu zahraničnú publikáciu autora do 35 rokov Slovenskej neurologickej spoločnosti za rok 2018 dostal MUDr. I. Martinka, PhD.** za článok *Martinka I, Fulova M, Spalekova M, Spalek P. Epidemiology of Myasthenia Gravis in Slovakia in the Years 1977-2015. Neuroepidemiology 2018; 50: 153-159.* Cenu MUDr. I. Martinkovi, PhD. odovzdala predsedníčka Slovenskej neurologickej spoločnosti prof. MUDr. Z. Gdovinová, PhD. na 33. Českom a slovenskom neurologickom zjazde v Prahe.

**13.** Od roku 2012 je sprístupnená **internetová stránka Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia – [www.snmo.sk](http://www.snmo.sk)**, na ktorej sú umiestnené nasledovné informácie:

- *aktuálne správy* o činnosti sekcie, o odborných kongresoch, konferenciách, sympóziách, seminároch v SR a v zahraničí,
- *odborné články* s odporúčaniami pre diagnostiku a liečbu nervosvalových ochorení,
- *pôvodné a prehľadové práce* zamerané na postgraduálne vzdelávanie v problematike etiopatogenézy, klinickej symptomatológie, diagnostiky a liečby neuromuskulárnych ochorení,
- raritné a výučbové kazuistiky,

- archív *neuromuskulárnych konferencií Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia*, ktoré sa konali od r. 1991 do r. 2007 v dvojiročných intervaloch v Rajeckých Tepliciach,
- archív *spoločných slovenských a českých neuromuskulárnych kongresov s medzinárodnou účasťou*, ktoré sa od r. 2008 konajú každoročne striedavo v Bratislave a v Brne.

### Plán aktivít Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia na rok 2020

- 1. Festival Neurokazuistík.** Liptovský Mikuláš, hotel Chopok, 3. 4. – 4. 4. 2020.
- 2. XIII. český a slovenský neuromuskulárny kongres.** Brno, hotel Voroněž, 14. 5. – 15. 5. 2020. Hlavné témy: Pokroky v liečbe neuromuskulárnych ochorení. Interaktívne kazuistiky. Varia.
- 3. VI. Pompeho deň.** Brezno, hotel Bystrá, 4. 6. – 5. 6. 2020.
- 4. Peripheral Nerve Society Annual Meeting.** Miami, 27. 6. – 30. 6. 2020.
- 5. 6<sup>th</sup> Congress of the European Academy of Neurology.** Paríž, 23. 5. – 26. 5. 2020.
- 6. 16<sup>th</sup> International Congress on Neuromuscular Diseases.** Valencia, 10. 7. – 14. 7. 2020.
- 7. 25<sup>th</sup> Congress of the World Muscle Society.** Halifax, 30. 9. – 4. 10. 2020.
- 8. XIV. sympóziu praktickej neurológie.** Tatranská Lomnica, Grandhotel Praha, október 2020.
- 9. 9. slovenská konferencia o zriedkavých chorobách.** Bratislava, Hotel Holiday Inn, 5. 11. – 6. 11. 2020.
- 10. 34. český a slovenský neurologický zjazd.** Olomouc, 18. 11. – 21. 11. 2020.
- 11.** V roku 2020 budeme pokračovať v **projektoch skríningového vyhľadávania chorých s Pompeho chorobou, Fábryho chorobou v SR a amyloidnej transthyretinovej polyneuropatie.**
- 12.** V roku 2020 budeme kontinuálne pokračovať v evidovaní pacientov **v celoslovenskom elektronickom registri myasténie gravis.**
- 13.** V roku 2020 budeme pokračovať vo vytváraní **celoslovenských databáz** pacientov s ochorením:
  - CIDP,
  - multifokálna motorická neuropatia,
  - Pompeho choroba,
  - myotonická dystrofia,
  - facio-skapulo-humerálna muskulárna dystrofia,
  - okulo-faryngeálna muskulárna dystrofia,
  - spinálna a bulbárna muskulárna atrofia,
  - hereditárna amyloidná transthyretinová polyneuropatia.

**doc. MUDr. Peter Špalek, PhD.**  
**Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia**  
**Slovenská neurologická spoločnosť**