

Správa o činnosti Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia za rok 2017

Peter Špalek

Neurológia 2017; 12 (3): 141-142

- Odborné sympóziu **Poruchy imunity ako interdisciplinárny problém III. ročník** sa konalo 10.–11. 2. 2017 v Trenčíne, v hoteli Elizabeth. Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia (P. Špalek) bola garantom bloku prednášok **Autoimunitné neurologické ochorenia**. V bloku odzneli prednášky P. Špalek (Bratislava) „*IVIG ako intervenčná imunoterapia u pacientov so život ohrozujúcimi autoimunitnými neurologickými ochoreniami*“. P. Došeková a spol. (Trnava) referovali o „*Stiff person syndróm – diagnostika a imunoterapia*“. I. Martinka a P. Špalek (Bratislava) poukázali na indikácie liečby IVIG-om v tehotenstve a referovali o svojich skúsenostiach „*IVIG v liečbe akútnej exacerbácie myasténie gravis počas tehotenstva*“. L. Gurčík a spol. (Levoča) predniesli zaujímavé zdelenie „*Kazuistika pacientky so SLE, myasténiou gravis a polymyozitídou*“. F. Jurčaga a M. Sosková (Bratislava) poukázali na priaznivý účinok „*IVIG v terapii Miller-Fisherovho syndrómu asociovaného s Crohnovou chorobou*“. O. Petřík (Galanta) referoval o kazuistike CIDP liečenej IVIG-om.
- XXVII. Bratislavské postgraduálne dni detskej neurológie**, Bratislava 17.–18. marec 2017. P. Špalek (Bratislava) predniesol *memoriálovú prednášku primára Jozefa Benku*. Vo svojej prednáške sa venoval myasténii gravis (MG). Podal ucelený a komplexný pohľad na ochorenie, upozornil na diagnostické a terapeutické zvláštnosti MG v detskom veku. Poukázal na význam včasného určenia diagnózy MG a včasnej voľby adekvátneho terapeutického postupu ako na rozhodujúce faktory ovplyvňujúce prognózu detí s MG. R. Mego (Bratislava) referovali o prvých skúsenostiach s liečbou Duchennovej muskulárnej dystrofie podmienenej nonsense mutáciou liekom Translarna u 7-ročného chlapca. M. Kolníková (Bratislava) referovala o problematike Fabryho choroby a jej prejavoch u detského pacienta. R. Holubová (Bratislava) prezentovala zriedkavý prípad idiopatickej brachiálnej neuritídy u dieťaťa.
- Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia SNeS v spolupráci s Českou neuromuskulárnou sekciou spoluorganizovali **X. slovenský a český neuromuskulárny kongres s medzinárodnou účasťou**, ktorý sa konal v Bratislave v hoteli Holiday Inn, 27.–28. 4. 2017. **Myasténia gravis bola pri príležitosti 40 rokov inštitucionalizovanej starostlivosti o pacientov s myasténiou gravis** v SR jednou z hlavných tém kongresu. 4 práce z problematiky myasténie gravis predniesli zahraniční odborníci a 4 práce pracovníci Centra pre neuromuskulárne ochorenia, UN Bratislava. **Metabolické neuromuskulárne ochorenia** boli druhou hlavnou témou kongresu. Dve z nich, *transtyretínová amyloidná polyneuropatia* a *Pompeho choroba*, mali samostatné sympóziá, predstavujú geneticky podmienené neuromuskulárne ochorenia, ktoré sú už liečiteľné. Ich prognóza závisí predovšetkým od včasného určenia správnej diagnózy a od včasnej ordinácie adekvátnej účinnej terapie. **Diabetická polyneuropatia** predstavuje častý a komplikovaný medicínsky problém. Bol jej venovaný samostatný blok prednášok, v ktorom odznelo 7 prednášok. Ďalší blok mimoriadne kvalitných prednášok bol venovaný **neurogenetike**. V **satelitnom sympóziu CIDP** prednášali J. Bednařík (Brno) „*Kortikoidy - liečba prvej voľby u CIDP?*“ a P. Špalek (Bratislava) „*IVIG - liečba prvej línie pri CIDP?*“ **Varia I.** boli venované *Lambert-Eatonovmu myasténickému syndrómu* (R. Mazanec, Praha), S. Voháňka a spol. referovali o *Českom národnom registru FSHD* a E. Kurča (Martin) mal prednášku „*Neuromuskulárne prejavy Fabryho choroby*“. **Varia II.** boli zamerané najmä na elektromyografickú diagnostiku neuromuskulárnych ochorení. Posledný blok prednášok bol venovaný zaujímavým **neuromuskulárnym kazuistikám**. Na X. neuromuskulárnom kongrese sa zúčastnilo 223 registrovaných účastníkov z ČR, SR, Nemecka a Holandska. Na kongrese bolo prezentovaných 40 prednášok. Je potešiteľné, že aktívnymi účastníkmi kongresu s kvalitnými prezentáciami boli viacerí mladí neurológovia z ČR a SR. Abstrakty prednášok boli publikované v *Neurológia pre prax*, 2017; 17, Supl. 2: 1-58. Správa o X. neuromuskulárnom kongrese s medzinárodnou účasťou bola publikovaná v *Neurológia* 2017; 12: 87-91.
- XIV. symposium praktické neurológie**. Brno, Hotel International, 18.–19. 5. 2017. Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia bola odborným garantom bloku prednášok **Autoimunitné ochorenia periférneho nervového systému**. Prednášali F. Cibulčík (Bratislava) „*Akútna polyradikuloneuritída GBS*“, J. Bednařík (Brno) „*Chronická zánětlivá demyelinizační neuropatie*“ a P. Špalek (Bratislava) „*Multifokálna motorická neuropatia*“. V kontroverziách **liečby pri akútnej polyradikuloneuritíde** prednášal F. Cibulčík (Bratislava) o IVIG a P. Hon (Ostrava) o *plazmaferéze*.
- 3rd Congress of the European Academy of Neurology, Amsterdam, 24.–27. 6. 2017**. Na kongrese sa aktívne zúčastnili pracovníci Centra pre neuromuskulárne ochorenia UN Bratislava (I. Martinka, P. Špalek, F. Cibulčík), Ústavu epidemiológie LFUK Bratislava (M. Fulová, M. Špaleková) a III. chirurgickej kliniky LFUK (M. Schnorrer) prezentáciou *Thymoma associated myasthenia gravis in Slovak Republic – a cohort of 129 patients*.
- IX. pracovné dni neuropsychiatrie** v Levoči, sa konali 21.–22. 9. 2017. P. Špalek (Bratislava) predniesol vyzvanú prednášku „*Periférne neurogénne a neuropsychiatrické prejavy transtyretínovej amyloidózy - diagnostika a liečba*“.
- Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia zorganizovala odborné sympóziu **Chronická inflamatórna demyelinizačná polyneuropatia**, ktoré sa konalo v Martine 28. 9. 2017 a v Prešove 12. 10. 2017. Prednášateľmi boli E. Kurča (Martin) „*CIDP – klinický obraz a klinická diagnostika*“, F. Cibulčík (Bratislava) „*CIDP – elektromyografická diagnostika*“, P. Špalek (Bratislava) „*Liečba CIDP*“. Na oboch podujatiach sa zúčastnil veľký počet neurológov, prednášky vyvolali širokú diskusiu.
- Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia a Centrum pre neuromuskulárne ochorenia pravidelne participovali v spolupráci s prof. MUDr. László Kovácsom, DrSc., MPH, ktorý bol národným koordinátorom európskeho programu ORPHANET, na slovenských konferenciách o zriedkavých ochoreniach. Prof.

- L. Kovács nás 17. 9. 2017 opustil vo veku nedožitých 67 rokov. Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia považovala sa samozrejme pokračovať v tradícii slovenských konferencií o zriedkavých ochoreniach. **6. Slovenská konferencia o zriedkavých ochoreniach** sa konala v Bratislave 9. 11. 2017, odborným garantom podujatia bol P. Špalek. Program konferencie bol rozdelený do niekoľkých prednáškových blokov, v ktorých odzneli viaceré prednášky venované neuromuskulárnej problematike – P. Špalek a spol. (Bratislava. Oxford) „Amifampridín – „orphan drug“ v liečbe Lambert-Eatonovho myastenického syndrómu: výsledky u 2 slovenských pacientov“, P. Špalek a spol. (Bratislava) „Transtyretínová amyloidóza – klinické formy, diagnostika a liečba“, P. Jungová a spol. (Bratislava) „GM2 gangliosidóza (Tay-Sachsova choroba) v dospelom veku“ ktorá sa u jedného pacienta manifestovala pod klinickým fenotypom dospelnej formy spinálnej amyotrofie a u druhého pacienta pod klinickým fenotypom spinocerebelárnej ataxie. I. Martinka a spol. (Bratislava) predniesli kazuistiku „Myasténia gravis a CIDP - raritná asociácia dvoch zriedkavých autoimunitných neuromuskulárnych chorôb“.
9. Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia na **31. slovenskom a českom neurologickom zjazde**, Brno, 22.– 25. 11. 2017, sa podieľala na sympóziu „**Pokroky v liečbe neuromuskulárnych ochorení**“, ktorému predsedali S. Voháňka a P. Špalek. V prednáške „**Familiárna amyloidná polyneuropatia – diagnostika a liečba**“ P. Špalek (Bratislava) poukázal na význam vyhľadávania pacientov s FAP, na význam včasného určenia správnej diagnózy a včasnej ordinácie liečby (tafamidis, transplantácia pečene). F. Cibulčík (Bratislava) mal prednášku na tému: „**Paramyotónia congenita v Slovenskej republike**“.
10. Od roku 2012 je sprístupnená **internetová stránka Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia - www.snmo.sk**, na ktorej sú umiestnené
- *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 výukové kazuistiky;
 - archív *neuromuskulárnych konferencií Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia*, ktoré sa konali od r. 1991 do r. 2007 v dvojročných intervaloch v Rajeckých Tepliciach;
 - archív *spoločných slovenských a českých neuromuskulárnych kongresov*, ktoré sa od r. 2008 konajú každoročne striedavo v Bratislave a v Brne.
11. V spolupráci so spoločnosťou Sanofi Genzyme sa Sekcia pre NMO spolupodieľa na prevádzkovaní internetovej stránky **www.pompe.sk**, ktorá je svojím zameraním a náplňou určená lekárom, pacientom, ich príbuzným a laickej verejnosti.
- Plán aktivít Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia na rok 2018**
1. Odborné podujatie „**Vejvalkův myastenický den**“, Praha, 17. 1. 2018.
 2. Odborné sympóziu **Chronická inflamatórna demyelinizačná polyneuropatia**, Bratislava, 18. 1. 2018, hotel Lindner.
 3. **Festival neurokazuistik**. Sliač, hotel Kaskády, 16.–17. 3. 2018.
 4. Odborné sympóziu s témami **Projekty vyhľadávania liečiteľných polyneuropatií v SR a Familiárna amyloidná polyneuropatia**. Martin 10. 4. 2017, Košice 11. 4. 2017.
 5. **XI. český a slovenský neuromuskulárny kongres**. Brno, hotel Voroněž, 10.– 11. 5. 2018. Hlavné témy kongresu: Alkohol a iné toxonutritívne postihnutia neuromuskulárneho systému; Autoimunitné myopatie a neuropatie; Varia; Workshop: Zobrazenie svalov a nervov.
 6. Odborná konferencia **Aktuálne trendy v diagnostike a liečbe polyneuropatií a V. Pompeho deň**. Kremnica, 7.– 8. 6. 2018.
 7. **4th Congress of the European Academy of Neurology**. Lisabon, 16.–19. 6. 2018.
 8. **15th International Congress on Neuromuscular Diseases**. Vienna, 6.–10. 7. 2017.
 9. **Congress of World Muscle Society**. Mendoza, Argentína, 2. 10.–6. 10. 2018.
 10. **7. Slovenská konferencia o zriedkavých chorobách**. Bratislava 8. 11. 2018.
 11. **32. Slovenský a český neurologický zjazd**. Martin, november 2018.
 12. V roku 2018 budeme pokračovať v **projekte skriningového vyhľadávania chorých s Pompeho chorobou** a začneme s projektom skriningového vyhľadávania pacientov s **Fabryho chorobou**.
 13. V roku 2018 budeme kontinuálne pokračovať v evidovaní pacientov v **celoslovenskom elektronickom registri myasténie gravis**.
 14. V roku 2018 budeme pokračovať vo vytváraní **celoslovenských databáz pacientov s tými ochoreniami**:
 - CIDP,
 - multifokálna motorická neuropatia,
 - Pompeho choroba,
 - myotonická dystrofia,
 - facio-skapulo-humerálna muskulárna dystrofia,
 - okulo-faryngeálna muskulárna dystrofia,
 - familiárna amyloidná polyneuropatia,
 - spinálna a bulbárna muskulárna atrofia.

Dňa 13. 12. 2017

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