

Register a epidemiológia spinálnej a bulbárnej muskulárnej atrofie na Slovensku

Komentár ke článku: P. Ridzoňa Kennedyho nemoc (bulbospinální svalová atrofie)

Neurol. praxi 2016; 17(6): 359–361

doc. MUDr. Peter Špalek, PhD.¹, Mgr. Hana Zelinková², MUDr. Petra Jungová³

¹Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, Neurologická klinika SZU a UNB, Bratislava

²Laboratórium lekárskej genetiky, Alpha medical, s. r. o., Banská Bystrica, Bratislava

³Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky, LF UK a UNB, Bratislava

P. Ridzoň (2016) publikoval v *Neurologii pro praxi* 2016; 17(6): 359–361 stručný, ale kvalitný prehľadový článok „Kennedyho nemoc (bulbospinální svalová atrofie)“. Spinálna a bulbárna muskulárna atrofia (SBMA – Kennedyho choroba) je hereditárne ochorenie s dedičnosťou viazanou na X chromozóm. Manifestuje sa v dospelom veku a je spôsobené z množením trinukleotidových repetícií v géne pre androgénový receptor. V podkapitole „Epidemiologie“ P. Ridzoň správne konštatuje, že vo svete ani u nás neboli realizované podrobné epidemiologické štúdie, incidencia je nízka a prevalencia je len odhadovaná. P. Ridzoň vo svojom článku uvádza, že na Slovensku bolo v Neuromuskulárnom centre Neurologickej kliniky SZU v Bratislave v rokoch 1990–2013 vedených 17 pacientov (Cibulčík et al., 2015). Ďalšie informácie o epidemiológii SBMA v SR autor neuviedol. Dovoľujeme si konštatovať, že práca Cibulčíka et al. bola klinickou a elektromyografickou štúdiou len časti pacientov s Kennedyho chorobou, ktorí sú evidovaní v Centre pre neuromuskulárne ochorenia (CNMO) a v registri SBMA v SR.

Register SBMA sa v SR vytváral od roku 1990. Jeho vytváranie uľahčil fakt, že veľká väčšina pacientov bola klinicky zachytená v bratislavskom CNMO s celoslovenskou pôsobnosťou a ich diagnóza definitívne potvrdená molekulárno-genetickým vyšetrením v Ústave lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky alebo v Laboratóriu lekárskej genetiky Alpha medical, s. r. o., Bratislava. Iné pracoviská na Slovensku DNA diagnostiku Kennedyho choroby nevykonávajú. Na Slovensku sa nám podarilo konštituovať prvý národný register SBMA, v iných

krajinách doteraz vytvorený nebol. O epidemiológii aj o genetických, klinických a laboratórnych aspektoch Kennedyho choroby sme v roku 2016 publikovali dve práce. Zelinková et al. (2016) referovali o molekulárno-genetickej diagnostike u 40 pacientoch so SBMA, ktorí boli diagnostikovaní v rokoch 1990–2014. Špalek et al. (2016) referovali o genetických a klinických charakteristikách Kennedyho choroby a o jej epidemiológii. K 31. 12. 2015 bolo v SR evidovaných 46 pacientov, prevalencia ochorenia bola 8,5/milión populácie. V tomto príspevku môžeme konštatovať, že za rok 2016 pribudli ďalší 4 pacienti so SBMA a prevalencia ochorenia k 31. 12. 2016 stúpila na 9,3/milión populácie. Priemerný vek mužov pri vzniku klinických ťažkostí bol $42,9 \pm 7,7$ rokov, pri určení diagnózy $52,4 \pm 9,3$ rokov. Oproti minulým rokom sa vek pacientov pri určení diagnózy SBMA znižuje. V minulosti bola Kennedyho choroba spravidla diagnostikovaná u mužov s rozvinutým typickým klinickým fenotypom. Nielen podľa našich skúseností, ale aj podľa Finsterera a Soraru (2016), sa SBMA diagnostikuje už v nižších vekových skupinách pri iniciálnych klinických ťažkostiach, ktorými môžu byť len svalové kŕče, fascikulácie, akčný tremor. Typické príznaky rozvinutého štádia SBMA slabosť a atrofie proximálneho svalstva, dysartria, dysfágia a gynekomastia nemusia byť v iniciálnych fázach ochorenia vždy zjavné. Ojedinele môže byť prvým príznakom SBMA zvýšená hladina kreatínkinázy v sére (Finsterer et Soraru, 2016). K dobrému podchytaniu SBMA v SR prispel aj relatívne vysoký záchyt 17 prenášačiek a ochota príbuzných podrobiť sa DNA diagnostike vo včasných štádiách ochorenia.

V zahraničných centrách sú patomechanizmy SBMA extenzívne vyšetřované a do určitej miery boli objasnené, ale doteraz nie je k dispozícii žiadna účinná liečba ani relevantné epidemiologické údaje o SBMA. Preto v roku 2016 z niekoľkých centier vzišla iniciatíva, aby sa konštituovala European Registry and Biorepository for Patients with Spinal and Bulbar Muscular Atrophy (D. Pareyson et al., 2016). Ciele tohto medzinárodného registra sú: definovať prirodzený vývoj ochorenia, zistiť jeho epidemiologické parametre, štandardizovať starostlivosť o pacientov so SBMA, poskytovať informácie o pokrokoch vo výskume a o prebiehajúcich klinických štúdiách.

Literatúra

1. Cibulčík F, Martinka I, Hergottová A, Urmínská I, Petrovič R, Zelinková H, Špalek P. Kennedyho choroba v materiáli Centra pre neuromuskulárne ochorenia Bratislava. *Cesk Slov Neurol N* 2015; 78/111(3): 335–339.
2. Finsterer J, Soraru G. Onset Manifestations of Spinal and Bulbar Muscular Atrophy (Kennedy's Disease). *J Mol Neurosci* 2016; 58: 321–329.
3. Pareyson D, Fratta P, Pradat PF, Soraru G, Finsterer J, Vissing J, Jokela ME, Udd B, Ludolph AC, Sagnelli A, Weydt P. Towards a European Registry and Biorepository for Patients with Spinal and Bulbar Muscular Atrophy. *J Mol Neurosci* 2016; 58: 394–400.
4. Ridzoň P. Kennedyho nemoc (bulbospinální svalová atrofie). *Neurol pro praxi* 2016; 17(6): 359–361.
5. Špalek P, Zelinková H, Cibulčík F, Lexová Kolejáčková K. Genetické, epidemiologické a klinické charakteristiky SBMA v SR. *Cesk Slov Neurol N* 2016; 79/112(Suppl. 2): 44–45.
6. Zelinková H, Lexová Kolejáčková K, Špalek P, Chandoga J, Konkolova J, Bohrer D. Molecular diagnosis of spinal and bulbar muscular atrophy in Slovakia. *Bratisl Med J* 2016; 117(3): 137–141.

doc. MUDr. Peter Špalek, PhD.
Centrum pre neuromuskulárne ochorenia
Neurologická klinika SZU a UNB
Ružinovská 6, 826 06 Bratislava
peter.spalek@seznam.cz