

Vážené kolegyne a vážení kolegovia,

pred 10 rokmi sme Vás prvýkrát oslovili s možnosťou zapojiť sa do projektu vyhľadávania pacientov s **Pompeho chorobou pomocou skriningového vyšetrenia suchou kvapkou krvi u rizikových jedincov s pletencovou svalovou slabosťou neurčitej etiológie, asymptomatickou hyperCKémiou alebo s respiračnou nedostatočnosťou.**¹ Dnes môžeme konštatovať, že vďaka Vašej spolupráci sa vyšetrenie metódou suchej kvapky krvi stalo bežným diagnostickým vyšetrením v rutinej neurologickej praxi.

V priebehu 10 rokov sme suchou kvapkou krvi vyšetřili viac ako 2000 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.¹

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. Príčinou Fabryho choroby je deficit α -galaktozidázy A, ktorý tiež možno detekovať skriningovým vyšetrením metódou suchej kvapky krvi.^{2,3} V súčasnosti spúšťame projekt vyhľadávania pacientov s Fabryho chorobou. Skriningové diagnostické sety na Fabryho chorobu si môžete objednať prostredníctvom webovej stránky www.spravnadiagnoza.cz. Podobne ako u Pompeho choroby sú aj pri Fabryho chorobe skriningové diagnostické sety 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.^{2,3} 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, hypohidróza alebo anhidróza.²

Veríme, že k projektu vyhľadávania pacientov s Fabryho chorobou pristúpíte rovnako aktívne ako u Pompeho choroby. 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
za Sekciu pre neuromuskulárne ochorenia

Literatúra:

1. Špalek P. et al. *Neurologia* 2014; 9(3):157-164.
2. Bersano et al. *Acta Neurol Scand* 2012;126:77-97.
3. Tanislav et al. *Eur J Neurol* 2011;18:631-636.