

Správa o činnosti Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia za rok 2018. Plán aktivít Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia na rok 2019

doc. MUDr. Peter Špalek, PhD.

Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia, Slovenská neurologická spoločnosť

Neurol. prax, 2018;19(6):446-448

1. **XXVI. Vejvalkův myasthenický den**, Praha 17. január 2018 – P. Špalek (Bratislava) prezentoval prednášku *Juvenilná myasténia gravis v SR*. K 31. decembru 2017 bolo v slovenskom registri myasténie gravis evidovaných 2 301 pacientov. V detskom veku a v adolescencii (pred 18. rokom života) vypukla myasténia gravis u 178 (7,5 %) pacientov, 134 dievčat a 44 chlapcov. Juvenilná myasténia gravis sa vyskytuje len ako AChR séropozitívna myasténia gravis (85,8 %) a AChR séronegatívna myasténia gravis (14,2 %). Výskyt AChR séronegatívnej formy je u detí 2-krát vyšší ako pri myasténiách v dospelom veku (7 – 8 %). Juvenilná myasténia gravis sa nemanifestuje ako myasténia asociovaná s tymómom ani ako MuSK pozitívna myasténia.
2. Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia zorganizovala odborné sympóziu **Chronická inflamatórna demyelinizačná polyneuropatia**, ktoré sa konalo v Bratislave 18. januára 2018. Prednášali E. Kurča (Martin) *CIDP – klinický obraz a klinická diagnostika*, F. Cibulčík (Bratislava) *CIDP – elektromyografická diagnostika*, P. Špalek (Bratislava) *Liečba CIDP*. K jednotlivým prednáškam vznikla rozsiahla diskusia.
3. Odborné sympóziu s témami **Projekty vyhľadávania liečiteľných polyneuropatií v SR a Familiárna amyloidná polyneuropatia** sa uskutočnilo 10. apríla 2018 v Martine a 11. apríla 2018 v Košiciach. P. Špalek a spol. referovali o dosiahnutých výsledkoch v diagnostike a liečbe liečiteľných polyneuropatií v SR. E. Kurča (Martin) mal výbornú didaktickú prednášku o elektromyografickej diagnostike polyneuropatií, J. Chandoga (Bratislava) prednášal o genetických a metabolických aspektoch familiárnej amyloidnej polyneuropatie (FAP). P. Špalek (Bratislava) prezentoval informácie o klinickom obraze, diagnostike a liečbe FAP. V Martine aj v Košiciach sa sympózia zúčastnil veľký počet neuroológov.
4. **XI. český a slovenský neuromuskulárny kongres**, Brno, Hotel Voroněž 10. – 11. mája 2018. Hlavné témy kongresu boli *Alkohol a iné toxonutritívne postihnutia neuromuskulárneho systému; Autoimunitné myopatie a neuropatie; Varia; Workshop: Zobrazenie svalov a nervov*. Na kongrese sa zúčastnilo 261 neuroológov, až 117 neuroológov prišlo zo SR. Slovenskí autori prezentovali na kongrese 15 prednášok (8 – Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, Bratislava; 4 – Neurologická klinika JLF UK a UNM, Martin; 1 – Neurologická klinika, FN Nitra; 1 – Neurologické oddelenie, NsP Skalica; 1 – Oddelenie molekulevej a biochemickej genetiky, Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UNB, Bratislava). Mimoriadnu pozornosť publika vyvolala panelová diskusia *Svalové ochorenia*. Účastníci panelu S. Vohánka, P. Špalek, E. Kurča, R. Mazanec odpovedali na početné písomné otázky účastníkov. Priaznivý ohlas a rozsiahla diskusia boli reakciou na prednášku P. Špaleka a spol. *Epidemiológia, diagnostika a liečba CIDP v SR*, ktorá bola podrobnou analýzou 123 pacientov s CIDP evidovaných v SR.
5. **52. slovensko-české dni detskej neurológie a XXVIII. bratislavské postgraduálne dni detskej neurológie** sa konali 31. mája – 2. júna 2018 v Starom Smokovci. Na podujatí sa značný priestor venoval nervovosvalovým ochoreniam – molekulárnej diagnostike svalových dystrofií (L. Fajkusová, Brno), manažmentu muskulárnych dystrofií (J. Haberlová, Praha), molekulárno-genetickému podkladu Duchenneovej muskulárnej dystrofie (R. Petrovič a spol., Bratislava) a súčasným možnostiam liečby Duchenneovej muskulárnej dystrofie (Z. Bálintová a L. Mrázová, Brno). K. Okáľová (Banská Bystrica) referovala kazuistiku pacientky s juvenilnou formou Pompeho choroby. O Guillan-Barrého syndróme referovali E. Zavadilíková a J. Čížmár (Košice) a kazuistiku o CIDP priniesli M. Šedivá a spol. (Praha). Satelitné sympóziu spoločnosti Biogen bolo venované štandardom starostlivosti pri spinálnej muskulárnej atrofii a novým možnostiam jej liečby (nusinersen) – M. Kolníková a spol. (Bratislava), J. Haberlová (Praha), K. Okáľová (Banská Bystrica).
6. Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia zorganizovala odborné sympóziu **Projekty vyhľadávania liečiteľných polyneuropatií, Familiárna amyloidná polyneuropatia a V. Pompeho deň**, ktoré sa konalo v Kremnici 7. – 8. júna 2018. Podujatie sa začalo panelovou diskusiou *Úloha rajónneho neurologického pracoviska a celoslovenského centra v manažmente pacientov s neuromuskulárnymi ochoreniami*. P. Špalek (Bratislava) v úvodnej prednáške *Aktuálne trendy v diagnostike a liečbe neuromuskulárnych ochorení* poukázal na rozširujúci sa počet autoimunitných a geneticky podmienených neuropatií, myopatií a ochorení neuromuskulárnej transmisie, ktoré sa riešia v Centre pre neuromuskulárne ochorenia v Bratislave. K problematike spolupráce Centra pre NMO a regionálnych pracovísk sa rozpútala živá diskusia, viacerí neuroológovia referovali o svojich skúsenostiach

so spoluprácou s Centrom pre NMO v Bratislave. R. Junas (Žiar nad Hronom) predniesol prácu o svojich pacientoch s rôznymi neuromuskulárnymi ochoreniami, ktorých riešil v spolupráci s Centrom pre NMO. Ďalší program sa zameriaval na polyneuropatie. P. Špalek, E. Kurča, L. Gurčík, F. Cibulčík, I. Martinka (Bratislava, Martin, Levoča) v prednáške *Projekty vyhľadávania liečiteľných polyneuropatií v SR* referovali o skúsenostiach a výsledkoch s diagnostikou a liečbou CIDP, MMN, gluténovej polyneuropatie, polyneuropatie pri deficite vitamínu B12. Priaznivá prognóza pacientov s uvedenými polyneuropatiami závisí od včasného určenia správnej diagnózy a voľby adekvátnej terapie. Významné pokroky nastali v diagnostike a liečbe Fabryho choroby. E. Kurča, P. Špalek (Martin, Bratislava) prezentovali prednášku *Neuromuskulárne prejavy Fabryho choroby a projekt jej vyhľadávania*. Od 1. januára 2018 sa spustil projekt vyhľadávania pacientov s Fabryho chorobou v SR u rizikových jedincov s idiopatickou bolestivou neuropatiou tenkých nervových. Na aktuálnu problematiku **Familiárna amyloidná polyneuropatia** sa zameralo satelitné sympóziu spoločnosti Pfizer. J. Chandoga (Bratislava) sa v prednáške *FAP – genetické a metabolické aspekty* podrobne zaoberal genetikou a patogenézou FAP. P. Špalek (Bratislava) predniesol *FAP – klinický obraz, diagnostika a liečba*. Prognóza pacientov s FAP závisí od včasného určenia správnej diagnózy a skorej ordinácie efektívnej farmakoterapie (tafamidis). Preto je nutné vyhľadávanie pacientov s FAP metodikou DNA analýzy zo suchej kvapky krvi. **V. Pompeho deň** podporila spoločnosť Sanofi Genzyme. P. Špalek (Bratislava) prezentoval 10 rokov projektu *vyhľadávania pacientov s Pompeho chorobou v SR*. K 31. decembru 2017 sa metódou suchej kvapky krvi vyšetrilo 2 654 rizikových jedincov, u 13 sa zistil deficit alfa-glukozidázy. U všetkých 13 sa diagnóza Pompeho choroby potvrdila enzýmologickým vyšetrením a DNA diagnostikou. I. Martinka, P. Špalek, L. Fajkusová (Bratislava, Brno) v prednáške *Facio-skapulo-humerálna muskulárna dystrofia* poukázali na

jej fenotypovú variabilitu a diagnostický manažment. M. Koprušáková, D. Kanianska, S. Mattošová, J. Chandoga (Martin, Banská Bystrica, Bratislava) hovorili o vývoji, klinickom obraze a laboratórnych výsledkoch pri závažných (dlhoročne nedagnostikovaných) formách ochorenia v prednáške *Adultná forma Pompeho choroby u dvoch sestier*. K. Juríčková a A. Hlavatá (Bratislava) prezentovali prednášku *Aktuálna situácia s enzymatickou substitučnou liečbou u pacientov s Pompeho chorobou v SR*. Zdôraznili, že najlepšie výsledky sa dosahujú u pacientov s včasne diagnostikovanou Pompeho chorobou. P. Špalek (Bratislava) v prednáške *Diagnostika a liečba Pompeho choroby – dlhá a nekončiaci sa príbeh* poukázal na neobvyklé klinické fenotypy adultnej formy Pompeho choroby – semiptóza nejasnej etiológie, progredujúca dysartria nejasnej etiológie, respiračná insuficiencia bráničného typu. Tieto raritné klinické fenotypy nejasnej etiológie sú novými indikáciami na skríningové vyšetrenie suchou kvapkou krvi. U asymptomatických jedincov s dokázanou patogénnou mutáciou existujú kontroverzie ohľadom časovania ordinácie enzymatickej substitučnej liečby (ESL) vrátane asymptomatických jedincov s perzistujúcou hyperCKémiou. Na Pompeho dňoch sa pravidelne stretáva komunita spolupracujúcich neurológov, detských neurológov a molekulárnych genetikov, ktorí sa podieľajú na komplexnom riešení problematiky neuromuskulárných ochorení.

7. Sekcia pre NMO zorganizovala 10. októbra 2018 v Nitre odborné sympóziu **Autoimunitné polyneuropatie**. Na podujatí prednášali F. Cibulčík (Bratislava): *Akútna polyradikuloneuritída Guillain-Barré*; P. Špalek (Bratislava): *Ako spoznať pacienta s MMN v neurologickej ambulancii?*; G. Hajaš (Nitra): *Diabetes mellitus a CIDP – dilemma a výzva* a L. Gurčík, P. Špalek (Levoča, Bratislava): *MMN a MADSAM – kontinuum jedného ochorenia?*
8. Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky zorganizovala 17. – 19. októbra 2018 v Bratislave celoštátnu konferenciu **XXIX. Izakovičov memoriál**. V bloku prednášok *Liečiteľné zried-*

kavé genetické ochorenia prezentoval P. Špalek (Bratislava) vyzvanú prednášku *Hereditárna transthyretínová amyloidóza – klinické formy, diagnostika a liečba*. Kolektív autorov A. Hlavatá, K. Juríčková, P. Špalek, S. Mattošová (Bratislava) priniesol prednášku *Vývoj diagnostiky a skúsenosti s terapiou Pompeho choroby na Slovensku*.

9. Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia bola hlavným organizátorom **7. slovenskej konferencie o zriedkavých chorobách**, ktorá sa konala v Bratislave 8. – 9. novembra 2018. Tri bloky prednášok sa venovali zriedkavým neurologickým, najmä neuromuskulárnym ochoreniam. P. Špalek (Bratislava) v prednáške *Orphan drugs v liečbe zriedkavých neuromuskulárných chorôb* poukázal na rastúci počet liečiteľných zriedkavých geneticky podmienených neuromuskulárných ochorení a na skutočnosť, že aj všetky autoimunitné neuromuskulárne ochorenia patria do skupiny zriedkavých chorôb. I. Martinka a P. Špalek (Bratislava) v prednáške *Spinálne muskulárne atrofie* referovali o molekulárno-genetickom podklade SMA, o formách SMA a ich diagnostike. M. Kolníková a K. Viestová (Bratislava) referovali o indikáciách a prvých skúsenostiach s liečbou SMA nusinersenom. L. Juříková a spol. (Brno) v prednáške *Translarna – dosavadní výsledky léčby a výhled do budoucna* prezentovali vlastné skúsenosti s liečbou atalurenom (Translarna) u 7 chlapcov s Duchennovou muskulárnou dystrofiou spôsobenou bodovou nonsense mutáciou. K. Juríčková a spol. (Bratislava) prezentovali svoje terapeutické skúsenosti a výsledky v prednáške *Aktuálna situácia s liečbou u pacientov s Pompeho chorobou na Slovensku*. J. Kosnáčová (Bratislava) prezentovala svoje skúsenosti s liečbou Wilsonovej choroby u 17 detí *Wilsonova choroba – ochorenie mnohých tvári*. A. Valachová a spol. (Trenčín, Bratislava) analyzovali klinické, rádiologické a molekulárno-genetické nálezy v súbore 11 pacientov s diagnózou CADASIL. Lekári Centra pre neuromuskulárne ochorenia v Bratislave (P. Špalek, I. Martinka, J. Veverka) hovorili v 4 prednáškach o diagnostike a liečbe zriedkavých autoimunitných a geneticky podmienených

- neurologických ochorení: eozinofilná fasciitída; multifokálna akvirovaná demyelinizačná a motorická neuropatia (MADSAM); sporadická forma late-onset familiárnej amyloidnej polyneuropatie; raritná koexistencia tymómu, autoimunitnej tyreoiditídy, polymyozitídy, perikarditídy s myotonickou dystrofiou typu 1.
10. Odborné sympóziu s témou **Familiárna amyloidná polyneuropatia** sa uskutočnilo 14. novembra 2018 v Bratislave. P. Špalek a spol. (Bratislava, Martin, Levoča) referovali o projektoch vyhľadávania pacientov s liečiteľnými polyneuropatiami v SR, E. Kurča (Martin) o elektromyografickej diagnostike polyneuropatií a P. Špalek (Bratislava) o klinickom obraze, diagnostike a liečbe familiárnej amyloidnej polyneuropatie.
11. Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia v spolupráci s Českou neuromuskulárnou sekciou sa na **32. slovenskom a českom neurologickom zjazde** v Martine 28. novembra – 1. decembra 2018 podieľali na organizovaní dvoch blokov prednášok s neuromuskulárnou problematikou: *Autoimunitné myopatie a Autoimunitné polyneuropatie*. V každom bloku odoznelo 6 prednášok od vyzvaných autorov.
12. V roku 2018 sme pokračovali v **projekte skriningového vyhľadávania chorých s Pompeho chorobou v SR**, ktorý realizujeme od roku 2009. Od 1. januára 2018 sme iniciovali **projekt skriningového vyhľadávania pacientov s Fabryho chorobou v SR**.
13. V roku 2018 sme kontinuálne pokračovali v evidovaní pacientov v **celoslovenskom elektronickom registri myasténie gravis**. Register funguje od roku 1978. Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, Bratislava (I. Martinka, P. Špalek) v spolupráci s Ústavom epidemiológie LF UK (M. Fulová, M. Špaleková) publikovali v prestížnom odbornom časopise *Neuroepidemiology* 2018; 50(3): 153–159 článok *Epidemiology of Myasthenia Gravis in Slovakia in the Years 1977–2016*. Aktuálna prevalencia myasténie gravis v SR (24,75/100 000) je najvyššia v Európe. Vyššia prevalencia sa zaznamenala len v regióne Ontário v Kanade.
14. V roku 2018 sme pokračovali vo vytváraní **celoslovenských databáz** pacientov s:
- 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.
15. Od roku 2012 je sprístupnená **internetová stránka Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia – 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 nervovosvalových 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 roku 1991 do roku 2007 v dvojročných intervaloch v Rajeckých Tepliciach,
 - archív *spoločných slovenských a českých neuromuskulárnych kongresov s medzinárodnou účasťou*, ktoré sa od roku 2008 konajú každoročne striedavo v Bratislave a v Brne.
- Plán aktivít Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia na rok 2019**
1. **XXIX. bratislavské postgraduálne dni detskej neurológie**. Bratislava, Austria Trend Hotel 15. – 16. marec 2019. Hlavné témy: Nervovosvalové ochorenia; Skriningové metódy v detskej neurológii; Likvorológia; Epilepsia; Varia.
 2. **3rd Global Conference on Myositis**. Berlín 27. – 30. marec 2019.
 3. **XII. slovenský a český neuromuskulárny kongres s medzinárodnou účasťou**. Bratislava, Holiday Inn 25. – 26. apríl 2019. Hlavné témy: Myasténia gravis; Metabolické polyneuropatie a myopatie; Varia.
 4. **Peripheral Nerve Society Annual Meeting**. Janov 22. – 26. jún 2019.
 5. **5th Congress of the European Academy of Neurology**. Oslo 29. jún – 2. júl 2019.
 6. **24rd International Annual Congress of World Muscle Society**. Kodaň 1. – 5. október 2019.
 7. **Sympóziu praktickej neurológie. Neurológia pre prax. 13. ročník**. Tatranská Lomnica, Grandhotel Praha 24. – 25. október 2019.
 8. **8. slovenská konferencia o zriedkavých chorobách**. Bratislava, Austria Trend Hotel 14. – 15. november 2019.
 9. **33. český a slovenský neurologický zjazd**. Praha 27. – 30. november 2019.
 10. V roku 2019 budeme pokračovať v **projektoch skriningového vyhľadávania chorých s Pompeho chorobou a Fabryho chorobou v SR**.
 11. Od 1. januára 2019 začíname s projektom vyhľadávania pacientov s **transtyretínovou polyneuropatiou v SR** skriningovým molekulárno-genetickým vyšetrením, pričom sa DNA bude izolovať zo suchej kvapky krvi.
 12. V roku 2019 budeme kontinuálne pokračovať v evidovaní pacientov v **celoslovenskom elektronickom registri myasténie gravis**.
 13. V roku 2019 budeme pokračovať vo vytváraní **celoslovenských databáz** pacientov s:
 - 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.

doc. MUDr. Peter Špalek, PhD.

Centrum pre neuromuskulárne ochorenia
Neurologická klinika SZU a UNB
Nemocnica Ružinov
Ružinovská 6, 826 06 Bratislava
peter.spalek@seznam.cz

