

Správa o činnosti Centra pre neuromuskulárne ochorenia za r. 2017

Peter Špalek, Ivan Martinka, Veronika Otrubová

Neurológia 2018; 13 (1): 42-19

1. Štatút Centra pre neuromuskulárne ochorenia

Centrum pre neuromuskulárne ochorenia na Neurologickej klinike SZU a UNB bolo schválené rozhodnutím MZ SR č. SZS-982/95-Lb zo dňa 16. 5. 1995. Zriadenie a štatút centra potvrdilo MZ SR č. Z34582-2011-OZS akreditačným rozhodnutím dňa 27. 6. 2011.

Lekári Centra pre neuromuskulárne ochorenia vykonávajú ambulantne a počas hospitalizácií diagnostiku, liečbu a dispenzarizáciu pacientov s neuromuskulárnymi ochoreniami z celého Slovenska, najmä so zameraním na autoimunitné a geneticky podmienené ochorenia periférneho motoneurónu, periférnych nervov, nervosvalového spojenia a priečne pruhovaného svalstva.

Úlohou lekárov Centra je podľa medzinárodne uznávaných diagnostických kritérií stanoviť včas správnu diagnózu a indikovať optimálny terapeutický postup. Pri autoimunitných ochoreniach zohľadniť všetky kritéria pre správnu voľbu imunoterapie – systémová intravenózna a perorálna kortikoterapia, liečba intravenóznym imunoglobulínom, liečba imunosupresívnymi preparátmi, terapeutické výmenné plazmaferézy (spolupráca s Národnou transfúznou službou) a tymektómie (spolupráca s Klinikou hrudníkovej chirurgie SZU a III. Chirurgickou klinikou LFUK).

Úlohou lekárov Centra je včasná diagnostika geneticky podmienených neuromuskulárnych ochorení. Týka sa to najmä ochorení, u ktorých sa zaznamenali významné pokroky v liečbe. Včasné určenie diagnózy a včasné ordinovanie enzymatickej substitučnej liečby pri myopatii u Pompeho choroby, enzymatickej substitučnej liečby u Fabryho choroby, transplantácie pečene alebo liečby tafamidisom pri familiárnej amyloidnej neuropatii významne zlepšili prognózu pacientov s týmito donedávna infaustnými ochoreniami.

Kvalitná diagnostika a liečba neuromuskulárnych ochorení v súčasnosti nevyhnutne vyžaduje multidisciplinárny prístup, ktorý je rozhodujúcim akreditačným kritériom pre pridelenie štatútu Centra pre neuromuskulárne ochorenia. Nižšie v texte sú uvedené pracoviská v SR a pracoviská v zahraničí, s ktorými spolupracujeme pri diagnostike a liečbe autoimunitných a geneticky podmienených neuromuskulárnych ochorení (bod 5 a 6).

2. Činnosť Centra pre neuromuskulárne ochorenia

2.1. Lôžková časť Neurologickej kliniky SZU

V roku 2017 bolo na našom pracovisku hospitalizovaných 205 pacientov (98 mužov a 107 žien) so širokým spektrom neuromuskulárnych ochorení za účelom diagnostiky a/alebo terapeutickú intervenciu.

- 101 pacientov bolo hospitalizovaných s autoimunitnými neuromuskulárnymi ochoreniami (myasténia gravis, Lambert-Eatonov myastenický syndróm, akútna polyradikuloneuritída GBS, Miller Fisherov syndróm, CIDP, MMN, MADSAM, polymyozitída, dermatomyozitída, myozitída s inklúznymi telieskami, stiff person syndróm). U niektorých z týchto pacientov boli potrebné opakované hospitalizácie pre akútne exacerbácie ochorení, ktoré vyžadovali naliehavú intervenčnú imunoterapiu (IVIg, plazmaferéza) a/alebo úpravu imunosupresívnej liečby. V roku 2017 bolo novodiagnostikovaná myasténia gravis u 129 pacientoch. Vzhľadom na skutočnosť, že 78 pacienti boli odoslaní vo včasnom štádiu myasténie bolo možné u nich ordinovať imunosupresívnu liečbu a terapiu inhibítorom cholinesterázy ambulantne a následne pacientov dispenzarizovať.
- 42 pacienti bolo hospitalizovaní s geneticky podmienenými neuromuskulárnymi ochoreniami za účelom diagnostického doriešenia, vrátane molekulárno-genetickej diagnostiky (spinálna a bulbárna muskulárna atrofia /M. Kennedy/, spinálne amyotrofie, hereditárne senzitivne-motorické neuropatie, myotonická dystrofia, facio-skapulo-humerálna muskulárna dystrofia, okulo-faryngeálna muskulárna dystrofia, pletencové formy progresívnych muskulárnych dystrofií, Pompeho choroba, mitochondriálne myopatie).
- 14 pacienti boli hospitalizovaní so sekundárnymi neuromuskulárnymi ochoreniami (diabetická polyneuropatia, polyneuropatia pri deficite vitamínu B12, gluténová polyneuropatia, toxické a liekové polyneuropatie, hypotyrogéna myopatia, statínová myopatia).
- 27 pacienti boli hospitalizovaní s neuromuskulárnymi ochoreniami bez určenia etiológie (idiopatická chronická polyneuropatia, primárne myogénne ochorenia neurčenej etiológie, idiopatická asymptomatická perzistujúca hyperCKémia).
- 21 pacienti boli hospitalizovaní s amyotrofickou laterálnou sklerózou, jednalo sa o diagnostické hospitalizácie na požiadanie rajónnych neurologických pracovísk.

2.2. Ambulantná činnosť Centra pre neuromuskulárne ochorenia

Počet ambulantných vyšetrení v Centre pre neuromuskulárne ochorenia sa v roku 2017 významne znížil na 2443 vyšetrení oproti 3279 vyšetreniam v roku 2016. Hlavným dôvodom tohto poklesu bol odchod dvoch lekárov centra na iné pracoviská. MUDr. Miriam Sosková odišla na Neurologické oddelenie Nemocnice sv. Michala v Bratislave, kde pracuje aj v ambulancii pre neuromuskulárne ochorenia a dispenzarizuje najmä pacientov s myasténiou gravis. MUDr. Ivana Urminská odišla na Neurologické oddelenie do Riedu v Rakúsku, kde bola poverená

venovať sa problematike neuromuskulárnych ochorení. Okrem toho MUDr. Katarína Sitárová je na materskej dovolenke, ale už predtým sa jej aktivity z oblasti myasténie gravis presunuli na pacientov so sclerosis multiplex.

Aktuálne v ambulancii Centra pre NMO pracujú *doc. MUDr. Peter Špalek, PhD, MUDr. Ivan Martinka a MUDr. Veronika Otrubová*. Náplňou ich ambulantnej činnosti sú:

- Diagnostické vyšetrenia pacientov s podozrením na vybrané autoimunitné a geneticky podmienené neuromuskulárne ochorenia, ktorí sú odosielaní z lôžkových neurologických pracovísk a z ambulantných neurologických zariadení.
- Liečba a dispenzarizácia pacientov s autoimunitnými neuromuskulárnymi ochoreniami, ktorí vyžadujú dlhodobú, resp. trvalú imunosupresívnu terapiu – myasténia gravis, LEMS, akvirovaná neuromyotónia, CIDP, MMN, MADSAM, polymyozitída, dermatomyozitída, myozitída s inklúznymi telieskami, stiff person syndróm, atď.
- Dispenzarizácia a liečba pacientov s vybranými geneticky podmienenými neuromuskulárnymi ochoreniami – familiárna amyloidná polyneuropatia, myopatia pri Pompeho chorobe, myotonická dystrofia, facio-skapulo-humerálna muskulárna dystrofia, bulbospinálna amyotrofia/Kennedyho choroba, Emery Dreifussova muskulárna dystrofia (EMD1, EMD2).
V r. 2017 bolo v ambulancii Centra pre NMO vyšetrených 2443 pacientov:
- 1162 vyšetrení sa realizovalo u pacientov s myasténiou gravis.
- 1381 vyšetrení sa realizovalo u pacientov s ďalšími neuromuskulárnymi ochoreniami.

Vzhľadom na zníženie počtu lekárov v ambulantnej zložke Centra pre NMO sme nútení pacientov s autoimunitnými ochoreniami v dobrom klinickom stave, obvykle vo farmakologickej remisii na udržovacej imunosupresívnej liečbe, presúvať do starostlivosti rajónnych neurologických pracovísk a neurologických ambulancií. Rovnako sme nútení presúvať do rajónnej neurologickej starostlivosti aj pacientov s definitívne diagnostikovanými geneticky podmienenými neuromuskulárnymi ochoreniami, ktoré nie sú terapeuticky ovplyvniteľné.

2. 3. Elektromyografické laboratórium Neurologickej kliniky SZU

Natívne EMG, kondukčné štúdie, single fiber EMG sa významne podieľajú na diagnostike neuromuskulárnych ochorení u ambulantných a hospitalizovaných pacientov. Elektrofyziológické vyšetrovacie metodiky majú mimoriadne dôležité miesto v diagnostike multifokálnej motorickej neuropatie, CIDP, hereditárnych myotónií, akvirovanej neuromyotónie, stiff-person syndrómu, kongenitálnych myasténií, Lambert-Eatonovho myastenického syndrómu, ale aj celého radu ďalších neuromuskulárnych ochorení.

V EMG laboratóriu sa na diagnostike neuromuskulárnych ochorení podieľajú *MUDr. František Cibulčík, CSc., MUDr. Andrea Hergottová, prof. MUDr. Ján Benetin, CSc. a prof. MUDr. Ľ. Lisý, DrSc.*

2. 4. Stacionár Neurologickej kliniky SZU

V roku 2017 bola v stacionári NK SZU 216x aplikovaná chronicko-intermitentná udržovacia liečba intravenóznym imunoglobulínom 31 pacientom (CIDP – 17, MMN – 10, MADSAM – 1, myasténia gravis – 3).

3. Spolupráca Centra pre NMO s pracoviskami v SR pri diagnostike NMO

3. 1. Vyšetrovanie autoprotilátok proti acetylcholínovým receptorom a svalovo špecifickej kináze (MuSK). RIA laboratórium, Onkologický ústav sv. Alžbety, Bratislava (Doc. MUDr. Juraj Kaušitz, CSc., MUDr. Štefan Kečkeš)

3. 2. Molekulárno-genetická diagnostika spinálnej a bulbárnej amyotrofie (M. Kennedy). Oddelenie molekulevej a biochemickej genetiky Ústavu lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LFUK a UNB (doc. MUDr. J. Chandoga, CSc.), Laboratórium lekárskej genetiky, Alpha medical, s. r. o., Banská Bystrica.

3. 3. Molekulárno-genetická diagnostika myotonickej dystrofie a hereditárnych myotónií.

Katedra molekulevej biológie Prírodovedeckej fakulty UK a Ústav molekulevej fyziológie a genetiky, SAV, Bratislava (Prof. RNDr. L. Kádasi, DrSc., RNDr. J. Radvánzský, PhD).

3. 4. Molekulárno-genetická diagnostika a enzymologická diagnostika ďalších geneticky podmienených neuromuskulárnych ochorení. Oddelenie molekulevej a biochemickej genetiky Ústavu lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LFUK a UNB (doc. MUDr. J. Chandoga, CSc.).

3. 5. Svalové biopsie. Patologicko-anatomické oddelenie, Alpha Medical, a. s., UN Bratislava-Ružinov – *MUDr. I. Mečiarová, PhD, Doc. MUDr. F. Ondriaš, CSc;* Klinika popálenín a rekonštrukčnej chirurgie UN Bratislava-Ružinov – *prim. MUDr. M. Orság, PhD.*

3. 6. MR diagnostika neuromuskulárnych ochorení. Diagnostika morfológických a hyperintenzívnych signálových zmien v brachiálnych plexoch pri multifokálnej motorickej neuropatii a CIDP. MR diagnostika primárne myogénnych ochorení – polymyozitídy, dermatomyozitídy, fokálne myozitídy, myopatie pri Pompeho chorobe, muskulárne dystrofie, rhabdomyolýzy. Pracovisko magnetickej rezonancie, UN Bratislava- Ružinov, *MUDr. M. Satko.*

3. 7. Vyšetrovanie motorických evokovaných potenciálov transkraniálnou magnetickou stimuláciou. Diagnostika ochorení z okruhu motor neuron disease. EMG laboratórium, Neurologické oddelenie, Nemocnica sv. Michala, Bratislava – *MUDr. F. Kossuth, Ivana Földösová.*

3. 8. Vyšetrenie IgM a IgG autoprotilátok proti gangliozidom (Synlab, Bratislava).

3. 9. Vyšetrenie antineurálnych autoprotilátok (Synlab, Medirex, Bratislava)

3. 10. Vyšetrenie protilátok proti gliadínu, transglutaminázam, endomýziu (Medirex, Bratislava).

3. 11. Vyšetrenie autoprotilátok proti dekarboxyláze kyseliny glutamovej (GAD) (Medirex Bratislava) a amfifyzínu (Synlab, Bratislava).

4. Spolupráca Centra pre NMO s pracoviskami v zahraničí pri diagnostike NMO

4. 1. Centrum molekulevej biológie a genové terapie, FN Brno, Doc. RNDr. L. Fajkusová, Ph.D. – DNA diagnostika: kongenitálna paramyotónia Eulenburg, periodické paralýzy, facio-skapulo-humerálna muskulárna dystrofia, okulo-faryngeálna muskulárna dystrofia.