

## Správa o činnosti Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia za rok 2016

Peter Špalek

Neurológia 2016; 11 (3): 157-159

1. **XXIV. Vejvalkův myastenický den** sa konal 20.1.2016 v Prahe. Program podujatia zabezpečili členovia Sekcie pre NMO, pracovníci Centra pre neuromuskulárne ochorenia, UN Bratislava: P. Špalek a spol. „*Very late-onset myasténia gravis v Slovenskej republike: epidemiológia a klinické charakteristiky*“, I. Martinka a spol. „*Myasténia gravis asociovaná s tymómom v Slovenskej republike*“, P. Špalek a I. Martinka „*Najčastejšie chyby a omyly v diagnostike myasténie gravis*“.
2. Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia zorganizovala 4.2.2016 odborné sympóziu „**Imunogénne neuropatie**“, ktoré sa konalo v Martine, hotel Turiec. F. Cibulčík: „*Akútna polyradikuloneuritída GBS*“, P. Kučera: „*Chronická inflamatórna demyelinizačná polyneuropatia*“, P. Špalek: „*Multifokálna motorická neuropatia*“ a E. Kurča: „*Paraproteinemické neuropatie*“.
3. Medzioborové odborné sympóziu „**Poruchy imunity II**“ sa konalo 12.–13.2.2016 v Trenčíne, v hoteli Elizabeth. Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia (P. Špalek) bola garantom bloku prednášok „**Autoimunitné ochorenia**“. V bloku odzneli prednášky s neurologickou problematikou: P. Špalek: „*Intravenózný imunoglobulín v liečbe autoimunitných neurologických ochorení*“, I. Martinka a P. Špalek: „*Význam intravenózneho imuglobulínu v liečbe myasténie gravis asociovanej s CIDP – kazuistika*“, I. Lisá: „*Multisystémové autoimunitné postihnutie u jedného pacienta a možnosti jeho liečby*“, L. Hochmuth a V. Donáth „*Liečba intravenóznym imunoglobulínom u žien so sclerosis multiplex v popôrodnom období – kazuistiky*“.
4. Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia organizovala 11. a 12.3.2016 v Novom Smokovci, hotel Atrium, II. ročník odborného sympózia „**Pokroky v diagnostike a liečbe neuromuskulárnych ochorení**“. Program sympózia bol členený do 4 prednáškových blokov. V prvom bloku „*Ochorenia nervosvalového prenosu I*“ boli prednášky zamerané na *imunopatogézu a autoimunitné varianty myasténie gravis* (P. Špalek), *na repetitívnu stimuláciu a SFEMG v diagnostike porúch nervosvalového prenosu* (F. Cibulčík) a *na najčastejšie chyby a omyly v diagnostike myasténie gravis* (P. Špalek a spol.). Druhý blok „*Ochorenia nervosvalového prenosu II*“ bol zameraný na liečbu myasténie gravis. P. Špalek: „*Liečba myasténie gravis – všeobecné odporúčania alebo personalizovaný prístup?*“ I. Martinka a spol.: „*Okulárna myasténia gravis – diagnostický a terapeutický manažment*“, P. Špalek a M. Sosková v prednáške „*Tranzitória neonatálna myasténia gravis*“ referovali o vlastných skúsenostiach s diagnostikou a liečbou tohto vzácneho ochorenia. Tretí blok prednášok „*Varia*“ bol zameraný na *možnosti liečby prelomovej bolesti* (L. Nemčíková) a na *význam magnézia v neurológii* (F. Cibulčík). Vo štvrtom bloku „*Diabetická polyneuropatia*“ mali veľmi zaujímavé prednášky E. Kurča: „*Komplexná diagnostika diabetickej neuropatie*“, P. Kučera: „*Je polyneuropatia tenkých nervových vlákien klinicky diagnostikovateľná a liečiteľná?*“ a G. Hajaš: „*Diabetická polyneuropatia – je možné ju liečiť?*“. Podobne ako o I. ročník, aj o II. ročník podujatia, bol veľký záujem, zúčastnilo sa na ňom 192 účastníkov.
5. Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia organizovala 7.4.2016 odborné sympóziu „**Multifokálna motorická neuropatia Master Class**“, ktoré sa konalo v Košiciach, Hotel Double Tree by Hilton, s programom: P. Špalek: „*MMN – klinický obraz a diagnostika*“, F. Cibulčík: „*MMN – elektromyografická diagnostika*“ a P. Špalek: „*MMN – liečba intravenóznym imunoglobulínom*“. Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia organizuje podujatia „**Multifokálna motorická neuropatia Master Class**“ pravidelne každý rok od r. 2013, čo významne prispelo k zvýšenej diagnostickej záchytnosti tohto vzácneho ochorenia. V tejto oblasti je významná spolupráca so špecializovaným pracoviskom v Utrechte, ktorého odborníci opakovane prednášali na Neuromuskulárnych kongresoch v Bratislave (prof. L. van den Bergh, doc. H. Franssen). Recipročné kontakty s pracoviskom v Utrechte sa prejavili aj účasťou niekoľkých slovenských neurológov na špecializovaných akciách v Utrechte. Uvedené aktivity sa pozitívne prejavili v projekte vyhľadávania pacientov s MMN v SR. Do konca r. 2012 boli v SR evidovaní 5 pacienti s MMN, v nasledujúcich rokoch ich počet stúpol o 9 na 14 pacientov.
6. Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia SNeS v spolupráci s Českou neuromuskulárnou sekciou spoluorganizovala **IX. Neuromuskulárny kongres**, ktorý sa konal v Brne v hoteli Voroněž, 5.–6. mája 2016. Hlavné témy kongresu boli *Elektromyografia, Ochorenia motorických neurónov, Varia* a topicke sympózia „*Pompeho nemoc*“, „*Diagnostika neuropatické bolesti*“. Na kongrese sa zúčastnila početná skupina neurológov zo SR. Slovenskí autori predniesli na kongrese 7 prednášok (5 – Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, NK SZU, UN Bratislava; 1 – Neurologická klinika JLF UK a UN, Martin; 1 – Neurologická klinika, FN Nitra).
7. **VIII. Sympóziu neurológov a neurochirurgov na Zemplínskej Šírave** sa konalo 2. a 3. júna 2016. Prednášky s problematikou neuromuskulárnych ochorení predniesli P. Špalek: „*Intravenózný imunoglobulín ako intervenčná imunoterapia u život ohrozujúcich autoimunitných neurologických ochorení*“, Z. Števková a spol. (Trnava): „*Man in the barrel syndróm*“ a P. Špalek: „*Ako spoznať v neurologickej ambulancii pacienta s MMN?*“.
8. **XIII. Sympóziu praktickej neurológie**. Brno, Hotel International, 2.–3.6.2016. V bloku prednášok „*Sportovní neurologie*“ E. Kurča predniesol prácu „*Výšková choroba*“ a F. Cibulčík „*Športové príčiny úrazov periférnych nervov*“.
9. Odborné sympóziu „**Aktuálne trendy v diagnostike myopatií**“ a **IV. Pompeho deň** zorganizovala Sekcia pre

- NMO v Martine, hotel Turiec, 9. a 10. júna 2016. 9.10.2016 sa uskutočnil dvojhodinový *interaktívny workshop – diagnostika neuromuskulárnych ochorení*, ktorý viedol P. Špalek a do ktorého sa zapájala väčšina účastníkov. Program „Aktuálne trendy v diagnostike myopatií“ tvorili prednášky „*Klinická diagnostika myopatií*“ (P. Špalek), „*Elektromyografická diagnostika myopatií*“ (E. Kurča), „*Laboratórna diagnostika myopatií*“ (P. Špalek), „*DNA diagnostika myopatií*“ (P. Jungová, P. Špalek) a „*Duchennova svalová dystrofia- súčasné možnosti diagnostiky a liečby*“ (L. Mrázová). **IV. Pompeho deň** je podujatie, ktoré sa uskutočňuje v pravidelných dvojročných intervaloch. Prvý blok prednášok bol venovaný laboratórnej diagnostike Pompeho choroby v SR. J. Chandoga a spol. predniesli „*Pompeho choroba – algoritmus laboratórnej diagnostiky Pompeho choroby a mutačné spektrum u pacientov v SR*“ a V. Kramarová a spol. prednášku „*Pompeho choroba na Slovensku – benefity a obmedzenia skriningového vyšetrenia aktivít alfa-glukozidázy z DBS*“. Druhý blok prednášok bol venovaný klinickej diagnostike a liečbe Pompeho choroby: P. Špalek „*Klinická a laboratórna heterogenita Pompeho choroby*“ a A. Hlavatá a spol. (Bratislava) „*Čo nás naučila prax pri liečbe Pompeho choroby*“. IV. Pompeho deň mal multidisciplinárny charakter. Väčšina prítomných sa zúčastnila aj na predchádzajúcich Pompeho dňoch v r. 2010, r. 2012 a v r. 2014. Vytvorila sa komunita intenzívne spolupracujúcich odborníkov z rôznych odborov, čo viedlo ku kontinuálnemu zlepšovaniu diagnostiky, liečby a komplexnej starostlivosti o pacientov s Pompeho chorobou v SR. Aktuálne je v SR diagnostikovaných 10 pacientov s Pompeho chorobou.
- 10.** Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky SLS organizovala v Bratislava v dňoch 12.–14.10.2016 **XXVII. Izakovičov memoriál s medzinárodnou účasťou**. Na pozvanie organizátorov mal úvodnú memoriálovú prednášku P. Špalek: „*Aktuálne trendy v diagnostike a liečbe neuromuskulárnych ochorení*“. Predseda Slovenskej spoločnosti lekárskej genetiky prof. MUDr. Ľudevít Kádaši, DrSc. odovzdal P. Špalekovi diplom a pamätnú medailu Viliama Izakoviča, ako ocenenie za zásluhy o rozvoj lekárskej a molekulárnej genetiky v oblasti neuromuskulárnych ochorení.
- 11.** Dňa 14. októbra 2016 sa konal v Piešťanoch **5. Balneologický deň s medzinárodnou účasťou**. Ide o multidisciplinárne podujatie, na ktorom sa zúčastňujú balneológovia, rehabilitační lekári, reumatológovia, neurológovia a ortopédi. P. Špalek predniesol prezentáciu „*Klinická diagnostika myopatií*“.
- 12.** Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia na **10. ročníku Sympózia praktickej neurológie**, Tatranská Lomnica, 21.–22.10.2016, zabezpečila blok prednášok **Diagnostické úskalia zriedkavých ochorení v neurologickej praxi**: P. Špalek: „*Pompeho choroba – klinické spektrum, laboratórna diagnostika a liečba*“, J. Zámečník (Praha) „*Úskalí diagnostiky glykogenózy II. typu ve svalové biopsii*“ a E. Kurča „*Fabryho choroba*“. Na podujatí sa zúčastnilo 270 účastníkov, podľa ich ohlasov mal blok prednášok *Diagnostické úskalia zriedkavých ochorení v neurologickej praxi* najpozitívnejšie hodnotenia.
- 13.** Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia na **30. slovenskom a českom neurologickom zjazde**, Praha, 23.–26.11.2016, spoluorganizovala workshop „*Onemocnění motorických neuronů*“, ktorému predsedal R. Mazanec (Praha) a P. Špalek. P. Špalek, H. Zelinková a spol. predniesli prácu „*Genetické, epidemiologické a klinické charakteristiky SBMA v SR*“. Autori vytvorili v celosvetovom rozsahu prvý národný register spinálnej a bulbárnej muskulárnej atrofie. Prednáška mala mimoriadny ohlas a vyvolala širokú diskusiu.
- 14.** Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia a Centrum pre neuromuskulárne ochorenia pravidelne participujú na organizácii slovenských konferencií o zriedkavých ochoreniach. **5. Slovenská konferencia o zriedkavých ochoreniach** sa konala v Bratislave 10.11.2016. P. Špalek na podujatí predniesol prednášku: „*Kazuistika transtyretínovej amyloidnej polyneuropatie a možnosti jej liečby*“ a predsedal bloku prednášok o neurologických a kardiálnych ochoreniach.
- 15.** Od roku 2012 je sprístupnená **internetová stránka Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia – [www.snmo.sk](http://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.
- 16.** Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia SNeS spolupracuje so Slovenskou lekárskou komorou na tvorbe **e-learningového portálu pre vzdelávanie lekárov**.
- 17.** V spolupráci so spoločnosťou Genzyme sa Sekcia pre NMO spolupodieľa na prevádzkovaní internetovej stránky **[www.pompe.sk](http://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 2017

1. ARIA V Symposium – „Advances and research in TTR Amyloidosis. Improving diagnosis, improving outcomes“, Viedeň, 24. – 25.2.2017. Ide o pravidelné každoročné podujatie, ktoré sa zaoberá patogenézou, diagnostikou a liečbou transtyreťínovej amyloidnej polyneuropatie.
2. Medziodborové sympóziu **Poruchy imunity III.**, Trenčín, hotel Elisabeth, 10. – 11.2.2017. Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia je garantom bloku prednášok: „Autoimunitné neurologické ochorenia“.
3. **Festival neurokazuistik.** Sliač, hotel Kaskády, 3. – 4.3.2017.
4. **XXVII. Bratislavské postgraduálne dni detskej neurológie.** Bratislava, hotel Austria Trend, 17. – 18.3.2017.
5. **X. slovenský a český neuromuskulárny kongres s medzinárodnou účasťou.** Bratislava, hotel Holiday Inn, 27. – 28.5.2017. Hlavné témy kongresu: Myasténia gravis, Metabolické neuromuskulárne ochorenia, Varia.
6. **3rd Congress of the European Academy of Neurology.** Amsterdam, 24. – 27.6. 2017.
7. **22nd International Congress of the World Muscle Society.** Saint Malo, France, 3. – 7. 10.2017.
8. 11. ročník **Sympózia praktickej neurológie.** Vysoké Tatry, október 2017.
9. **31. český a slovenský neurologický zjazd.** Brno, november 2017.
10. Spolupráca s Organizáciou muskulárných dystrofiíkov.
11. V roku 2017 budeme pokračovať v **projekte skriningového vyhledávania chorých s Pompeho chorobou.**
12. V roku 2017 budeme kontinuálne pokračovať v evidovaní pacientov s myasténiou gravis v **celoslovenskom elektronickom registri myasténie gravis.**
13. V roku 2017 budeme pokračovať vo vytváraní **celoslovenských databáz** pacientov s týmito ochoreniami:
  - CIDP,
  - multifokálna motorická neuropatia,
  - myotonická dystrofia,
  - facio-skapulo-humerálna muskulárna dystrofia,
  - okulo-faryngeálna muskulárna dystrofia,
  - familiárna amyloidná polyneuropatia,
  - spinálna a bulbárna muskulárna atrofia.

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