

# Správa o činnosti Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia za rok 2021

Peter Špalek

Neurológia 2021; 16 (3): 189-195

V posledných rokoch sa vytvorila relatívne početná komunita neurologičiek a neurológov, ktorí sa pravidelne zúčastňujú na neuromuskulárnych podujatiach. V klinickej praxi sa venujú diagnostike, liečbe a dispenzarizácii pacientov so širokým spektrom autoimunitných a geneticky podmienených neuromuskulárnych ochorení (NMO). Po ukončení odborných podujatí často pokračujeme v neformálnej diskusii a v priateľských rozhovoroch. Medzi viacerými členmi Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia sa vytvorili blízke odborné kontakty a osobné priateľstvá. Rozširujeme spoluprácu s odborníkmi viacerých špecializovaných odborov nielen v diagnostike a terapii NMO, ale aj zvyšovaním počtu spoločných publikácií a prednášok.

**Dlhotrvajúca pandémia Covid-19** významne obmedzila realizáciu prezenčných odborných podujatí v rokoch 2020, 2021, aj osobné stretnutia členov Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia. Pandémia má paradoxne aj pozitívny prínos:

- Využívanie telemedicíny v starostlivosti o pacientov s neuromuskulárnymi ochoreniami. Zintenzívnila sa frekvencia osobných telefonických a e-mailových konziliárnych konzultácií medzi regionálnymi neuromuskulárnymi pracoviskami a Centrom pre neuromuskulárne ochorenia.
- V rokoch 2020 a 2021 sa slovenskí neurológovia zúčastnili na niekoľkých webinaroch organizovaných zahraničnými spoločnosťami a partnermi so zameraním na konkrétne neuromuskulárne ochorenie. Scientific Panel on Muscle and Neuromuscular Junction Disorders of European Academy of Neurology zorganizoval niekoľko postgraduálnych online podujatí.
- V rokoch 2020 a 2021 stúpol počet našich publikácií o neuromuskulárnej problematike v slovenských a zahraničných časopisoch. Viaceré práce vznikli v spolupráci s expertmi v základnom výskume.

**XIV. slovenský a český neuromuskulárny kongres** sa konal 29. – 30. 4. 2021 formou ONLINE live stream. Kongres otvorili P. Špalek (Bratislava) a S. Vohánka (Brno) príhovormi k 30. výročiu založenia Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia SNeS a 30. výročiu založenia České neuromuskulárnej sekcie. Prvý blok prednášok bol zameraný na:

**Hereditárne neuromuskulárne ochorenia** tvorili prvý blok prednášok. E. Vlčková a spol. (Brno) v prednáške „*Současné možnosti laboratorní diagnostiky dědičných neuromuskulárních onemocnění*“ poukázali, že okrem vyšetřovania jednotlivých génov sa v diagnostike NMO stále výraznejšie uplatňujú metódy sekvenovania novej generácie (next generation sequencing, NGS), ktoré umožňuje paralelné testovanie veľkého množstva

génov, prípadne celého exómu alebo dokonca genómu. NGS metódy sú najčastejšie využívané pre tzv. cielečné sekvenovanie, založené na sekvenačných paneloch. Sekvenovaný je dopredu definovaný panel obvykle desiatok génov asociovaných s určitým klinickým fenotypom – napr. hereditárne polyneuropatie, ochorenia motorického neurónu a pod. Jeho výhodou je pomerne ľahká interpretácia. Neumožňuje však stanoviť mutácie v iných ako už dopredu definovaných génoch. Celoxomové sekvenovanie (whole-exome sequencing, WES) umožňuje zistiť ešte širšie spektrum možných mutácií v celej kódujúcej časti genómu. Kódujúcu časť genómu predstavuje asi 1 % genómovej DNA, ale v tejto oblasti leží približne 85 % patogénnych mutácií. Interpretácie a finančne najnáročnejšou NGS metódou je celogenómové sekvenovanie (whole-genome sequencing, WGC), ktoré umožní zachytiť mutácie dokonca aj v nekódujúcich častiach genómu. Zapojenie uvedených metód do molekulárno-genetickej diagnostiky pacientov s NMO viedlo od r. 2010 k zdvojnásobneniu génov známych ako potenciálne príčiny NMO (z 290 na 550).

Pokiaľ zapojenie uvedených genetických metód, vrátane NGS, neumožní stanovenie diagnózy, je možné zatiaľ v medicínskom výskume a tvorbe nových terapeutických prístupov rozšírenie o výstupy ďalších asociovaných odborov, ako sú transkriptomika, proteomika a metabolomika. J. Chandoga a spol. (Bratislava) prezentovali prácu „*Hereditárne polyneuropatie – výskyt patogénnych variantov génov a ich identifikácia*“. Príčinou vzniku hereditárnych polyneuropatií sú patogénne varianty génov (napr. *PMP22*, *MPZ*, *GJB1*, *NEFL*, *LITAF*, *MFN2*), ktorých zmenené proteínové produkty ovplyvňujú štruktúru a funkciu nervov. Najčastejšie hereditárne polyneuropatie sú zo skupiny Charcot-Marie-Tooth, postihujúce senzitivné a motorické nervy. Podľa genetickej patológie sa CMT rozdeľujú na viacero podtypov. Najčastejším typom je demyelinizačná forma s autozómovo-dominantným typom dedičnosti (CMT1), tvorí 50 % všetkých CMT. Až v 70 % je táto forma zapríčinená duplikáciou *PMP22* génu. CMT1 je zapríčinená zriedka aj bodovými mutáciami v génoch *MPZ*, *PMP22* a v géne *LITAF*. Axonálne formy s AD dedičnosťou predstavujú 30 % ochorení spôsobené mutáciami v rôznych génoch. Na X-chromozóm viazaná CMT predstavuje 10 % všetkých CMT, podmienená najčastejšie patogénnymi variantami *GJB1* génu. Autori na svojom pracovisku v súčasnosti disponujú diagnostickým algoritmom, ktorý v prvom kroku zahŕňa MPLA analýzu na identifikáciu delécií/duplikácií v géne *PMP22* (CMT/HNPP region 17p12). V prípade negatívneho nálezu sa pristupuje k sekvenčnej analýze génov *PMP22*, *G1B1*, *MPZ*. V indikovaných prípadoch je

možná analýza panelu 31 génov pomocou sekvenovania novej generácie použitím systému MiniSeq. J. Zídková a L. Fajkusová (Brno) v prednáške „Pletencové svalové atrofie“ poukázali, že Limb-Girdle Muscular Dystrophies (LGMD) tvoria skupinu geneticky heterogénnych autozomálne dedičných ochorení. Doposiaľ bolo identifikovaných 29 génov súvisiacich s LGMD a na základe týchto popísaných génov sú LGMD rozdelené do jednotlivých subtypov. Pre veľký počet asociovaných génov je hlavným prístupom molekulárno-genetickej diagnostiky sekvenovanie novej generácie, jednak na úrovni panelov vybraných génov, jednak celého exómu.

**Vybrané klinické a laboratórne aspekty neuromuskulárnych ochorení** boli ako sarelitné sympóziu Sanofi Genzyme druhým blokom prednášok. S. Voháňka (Brno) prezentoval prácu „Deformity páteře a neuromuskulární choroby“. Kyfoskolióza významne zhoršuje kvalitu života mnohých pacientov s NMO. Zhoršuje dýchanie, kardiovaskulárne funkcie, obmedzuje pohyblivosť, sedenie a spôsobuje chronické bolesti. Je spôsobená slabosťou trupového svalstva a jej závažnosť zodpovedá stupni postihnutia. Skolióza sa vyskytuje u 90 % chorých s Duchennovou svalovou dystrofiou, veľmi častá je u spinálnej muskulárnej atrofii. Vyskytuje sa u rôznych kongenitálnych myopatií a u kongenitálnej svalovej dystrofie. Býva prítomná u pacientov s Pompeho chorobou. V prípade významného zakrivenia je jedinou možnosťou spondylochirurgický zákrok. Nosenie korzetu je neefektívne. Neexistujú dôkazy, že jeho nosenie spomaľuje vývoj a progresiu skoliózy. P. Špalek (Bratislava) v prednáške „HyperCKémia – permanentná diagnostická výzva“ poukázal, že hyperCKémiu môžu spôsobovať rôzne príčiny – nadmerná a neobvyklá fyzická záťaž, epileptické kŕče, úrazy svalov, i.m. injekcie, operácie, lieky (napr. statíny), alkohol a ďalšie návykové látky, vírusové infekcie, hypotyreóza, hypokaliémia, malígna hypertermia. Hladina CK v sére sa považuje za najcitlivejší laboratórny parameter pre svalové ochorenia. Najvyššie hladiny CK majú pacienti s primárnymi a sekundárnymi rabdomyolýzami. U chlapcov s Duchennovou a Beckerovou muskulárnou dystrofiou, u pacientov s pletencovými svalovými dystrofiami a Miyoshiho myopatiou sú hladiny CK výrazne vysoké vo včasných štádiách. Neskôr dochádza k poklesu CK, lebo v pokročilých štádiách svalových dystrofií je objem svalstva výrazne redukovaný.

U pacientov s polymyozitídou a dermatomyozitídou po nasadení kortikoterapie hladina CK v sére klesá v priebehu niekoľkých týždňov, pokles hladiny CK býva predzvesťou zlepšovania klinického stavu. HyperCKémia sa vyskytuje aj pri ochoreniach periférneho motoneurónu, ako ALS, spinálna muskulárna amyotrofia a najmä pri spinobulbárnej muskulárnej atrofii (Kennedyho choroba). Na druhej strane, pri niektorých svalových ochoreniach je hladina CK v norme, napr. mitochondriálne myopatie, kongenitálne myopatie. Idiopatická asymptomatická hyperCKémia je termín, ktorý označuje nález zvýšenej hladiny CK bez akýchkoľvek príznakov neuromuskulárneho ochorenia. U všetkých pacientov s asymptomatickou perzistujúcou hyperCKémiou je indikovaný skriningový test suchou kvapkou krvi, ktorý umožní identifikovať pacientov s Pompeho chorobou v presymptomatickom štádiu. U asymptomatických žien, ktoré majú hladinu CK opakovane zvýšenú nad hornú hranicu normy, je indikovaná DNA diagnostika pre možnosť nosičstva dystrofínovej mutácie. V poslednom období sa pri objasňovaní idiopatickej asymptomatickej hyperCKémie uplatňujú metódy sekvenovania

novej generácie (NGS). Cca v 40 % sa zisťujú normálne nálezy, v 40 % mutácie s variabilnou fenotypickou manifestáciou a v 20 % sa zistia varianty nesignifikantného významu.

Ďalší blok prednášok o hereditárnych NMO otvorili prednáškou R. Mazanec a spol. (Praha) „Hereditární neuropatie Charcot-Marie-Tooth – update 2021“. Hereditárna neuropatia Charcot-Marie-Tooth (ochorenie CMT) bola popísaná pred 135 rokmi a dnes poznáme > 100 génov, ktorých mutácie spôsobia niektorú formu CMT. Rôzne mutácie sú príčinou pestrej patogenézy CMT ochorenia a heterogénnej klinickej symptomatológie. CMT s prevalenciou 1:2500 obyvateľov predstavuje najčastejšie NMO. Asi 30 % všetkých foriem CMT ochorenia predstavuje CMT1A spôsobená duplikáciou v *PMP22* géne. Veľký pokrok priniesli nové možnosti molekulárno-genetickej diagnostiky (NGS, WEX), ktoré umožňujú diagnostikovať aj veľmi vzácne formy CMT ochorenia. Vďaka NGS bola v ČR v r. 2020 popísaná ako druhá na svete kohorta CMT pacientov, ktorá je spôsobená mutáciou v géne *SORD*. J. Haberlová (Praha) v prednáške „Spinální svalová atrofie – aktuální situace a vyhlídka do budoucna“ poukázala, že pred 5 rokmi nebola možnosť žiadnej kauzálnej liečby SMA. V r. 2021 sú v ČR k dispozícii 3 kauzálne lieky – nusinersen, onasemnogen abeparvovek a risdiplam, ku ktorým majú pacienti prístup v rámci špecifického liečebného programu. Okrem kauzálnej liečby je u všetkých pacientov nutná multiodborová symptomatická starostlivosť. Autorka prezentovala výsledky liečby nusinersenom v súbore 57 detských pacientov. Efekt liečby je nepriamo úmerný veku a dĺžke trvania ochorenia. Prezentované výsledky liečby spolu s výsledkami publikovanými v zahraničných prácach dokazujú účinnosť liečby nusinersenom u pacientov s SMA typu 1, 2 a 3. P. Špalek a spol. (Bratislava) v prezentácii „Naše zkušenosti s diagnostikou a léčbou hereditární amyloidnej transtyreťínovej polyneuropatie“ poukázali, že ide o závažnú polyneuropatiu s autozómovo dominantným typom dedičnosti a patogénnymi mutáciami v *TTR* géne. Spôsobuje ju transtyreťín (TTR) – abnormný proteín produkovaný inak zdravou pečeňou. Po destabilizácii tetramérov TTR dochádza k jeho transformácii na amyloid, ktorý sa ukladá do všetkých periférnych nervov. Hereditárna ATTR polyneuropatia sa manifestuje v dospelosti. Prognóza neliečeného ochorenia je infaustná, pacienti zomierajú do 10 rokov od manifestácie prvých klinických príznakov. V minulosti bola jedinou možnou liečbou transplantácia pečene, ktorou sa eliminovala produkcia TTR a ukladanie amyloidu do periférnych nervov. 3. 9. 2010 sme indikovali transplantáciu pečene u 33 r. pacienta s early-onset formou hATTR PN, ktorá výrazne spomalila ďalší vývoj polyneuropatie. Zásadný prelom v liečbe a prognóze priniesol tafamidis, ktorý pôsobí ako špecifický stabilizátor TTR, zabraňuje transformácii TTR na amyloid a jeho ukladaniu do periférnych nervov. EMA 11/2011 schválila tafamidis na liečbu hATTR PN v 1. štádiu polyneuropatie. 10 ročné údaje z centrálného registra a štúdií v referenčných centrách svedčia o účinnosti a bezpečnosti tafamidisu pri spomaľovaní progresie ochorenia. Autori referovali o priaznivých 2 ročných skúsenostiach s liečbou tafamidisom ordinovaným v 1. štádiu polyneuropatie u 29 ročného pacienta. I. Martinka a spol. (Bratislava) v prednáške „RNAi technologie a nové možnosti léčby hereditární amyloidnej transtyreťínovej polyneuropatie“ poukázali na novšie liečebné postupy, najmä so zameraním na patisiran. RNA interferencia využíva dvojvláknovú malú interferujúcu RNA (siRNA). Patisiran tvorí siRNA uložená v obale z lipidových nanopartikul, ktorý zabezpečuje

efektívny transport do pečene. V hepatocytoch sa siRNA viaže na komplementárny úsek TTRmRNA a spôsobuje jej degradáciu a útlm tvorby TTR. Patisiran účinkuje u všetkých známych amyloidogénnych mutácií a spôsobuje výrazné zníženie hladiny cirkulujúceho TTR, čo facilituje následný klírens TTR z tkanív. Efektívnosť a bezpečnosť patisiranu bola potvrdená v klinických štúdiách II a III (štúdia Apollo). Na základe týchto výsledkov FDA a EMA v r. 2018 schválila patisiran na liečbu hATTR polyneuropatie. J. Radvanský a spol. (Bratislava) v prezentácii „*Prehľad základných štatistík molekulárno-genetickej diagnostiky myotonických dystrofií v SR – alebo o čom hovoria údaje z posledných 30 rokov?*“ vyhodnotili základné štatistické ukazovatele výsledkov molekulárnej diagnostiky myotonického dystrofie typ MD1 a MD2. DM1 bola molekulárne geneticky potvrdená u 79 pacientov, u 106 pacientov s typom MD2. V skupine MD1 bolo zastúpenie pohlaví rovnaké. V skupine MD2 boli častejšie postihnuté ženy v pomere 3:2. Priemerný vek pri stanovení diagnózy v skupine MD1 bol 40 rokov, v skupine MD2 bol o 11 rokov vyšší – 51 rokov. Z klinických ťažkostí bola obligátne prítomná svalová slabosť, výraznejšie bola vyjadrená u pacientov s typom MD1. Z laboratórnych vyšetrení bola obligátnym nálezom zvýšená hladina CK. Častým nálezom v oboch skupinách bola katarakta. Pacienti s myotonickou dystrofiou typ MD1 aj MD2 vyžadujú pravidelnú kardiologickú dispenzarizáciu pre možnosť prítomnosti kardiomyopatie a kardiálnych arytmií, ich potvrdenie vyžaduje implantáciu ICD ako prevenciu náhlejšej srdcovej smrti. F. Cibulčík a spol. (Bratislava) v prednáške „*Kennedyho spinobulbárna atrofia*“ referovali o súbore 42 pacientov – mužov s geneticky verifikovanou diagnózou – zmožením repetícií trinukleotidov CAG v géne pre androgénový receptor na X-chromozóme. Najčastejším iniciálnym klinickým príznakom bola slabosť proximálneho svalstva, postihnuté bývajú bulbárne svaly, v sére je vždy prítomná hyperCKémia. Molekulárno-genetickým vyšetrením sa zistili zmoženia repetícií trinukleotidov CAG u 4 žien prenášačiek, ktoré nemali žiadne klinické ťažkosti.

**Autoimunitné neuromuskulárne ochorenia** – tvorili v druhý deň kongresu 30. 4. 2021 prvý tematický blok prednášok. J. Bednařík (Brno) v prednáške „*Autoimunitní nervosvalová onemocnění v ére pandémie COVID-19*“ poukázal na narastajúce poznatky o vzájomnom ovplyvnení medzi autoimunitnými nervosvalovými ochoreniami (ANMD) a infekciou SARS-CoV-2. Hlavnými oblasťami ovplyvnenia sú: • ANMD ako komplikácie COVID-19 • Vzájomné ovplyvnenia priebehu ANMD a COVID-19 • Manažment pacientov s ANMD v ére COVID-19. K najčastejšie udávaným novo vzniknutým ANMD s možným priamym vzťahom k prekonanej infekcii COVID-19 patria Guillain-Barrého syndróm, autoimunitné myozitídy a myasténia gravis. Dôkazy, že vírus SARS-CoV-2 je schopný priamo vyvolať uvedené ochorenia sú nedostatočné. Prebiehajúca imunosupresia u pacientov s ANMD sa behom infekcie COVID-19 nemá znižovať ani prerušovať. Vakcinácia u pacientov s ANMD liečených imunosupresiou je indikovaná, lebo jej benefity vysoko prevažujú jej možné riziká.

P. Špalek a spol. (Bratislava) v prezentácii „*Akútne polyradikuloneuritídy GBS – kauzálna asociácia alebo koincidencia s COVID-19?*“ referovali o 2 pacientoch, u ktorých niekoľko dní po potvrdení infekcie COVID-19 bol diagnostikovaný GBS s akútnym priebehom a uniformným klinickým obrazom. U oboch dominovala výrazná chabá paraparéza s neschopnosťou chôdze, difúzne parestézie a náhly vznik diplegie n. facialis.

Okamžite ordinovaná kúra IVIG-om u oboch pacientoch viedla k pomerne rýchlemu zlepšovaniu klinického stavu, po 2 mes. bol neurologický nález upravený. Niektorí autori pri GBS predpokladajú, že vírus SARS-CoV-2 sa uplatňuje ako trigger podobne ako niektoré baktérie a vírusy. Viaceré kazuistiky a menšie observačné štúdie poukazovali na zvýšený výskyt GBS v čase pandémie. Posúdenie kauzatívnej asociácie medzi GBS a COVIDOM-19 poskytujú epidemiologické a kohortové štúdie. Epidemiológia pacientov s GBS referovaných do UK National Immunoglobulin Database bola analyzovaná v multicentrickej štúdiu v rokoch 2016 až 2019 a porovnávaná s výskytom pacientov s GBS v roku 2020 počas pandémie COVIDU-19 (Keddie S. et al, Brain 2021; 144: 682-693). Počas pandémie sa zistil pokles incidencie GBS oproti predchádzajúcim rokům 2016-2019. Autori pripúšťajú, že vplyv protiepidemických opatrení a lockdownu mohli redukovať šírenie patogénov ako *Campylobacter jejuni* a respiračné vírusy. Špalek a spol. u svojich 2 pacientov na základe zhodnotenia priebehu infekcie COVID-19 a klinického priebehu GBS pokladajú medzi nimi koincidenciu za pravdepodobnejšiu ako kauzálnu asociáciu. E. Ehler a I. Štětáková (Pardubice, Praha) predniesli prácu „*Akutní zanětlivá demyelinizační polyradikuloneuritida (AIDP) po očkování proti COVID-19*“. Domnievajú sa, že GBS u 42 ročného muža vznikol 14 dní po prvej dávke očkovania proti COVID-19. Priame dôkazy pre túto hypotézu nie sú k dispozícii a v odbornej literatúre iný prípad AIDP so vznikom po očkovaní proti COVID-19 nebol publikovaný. I. Martinka a spol. (Bratislava, Martin, Levoča, Skalica, Prešov, Žiar nad Hronom, Košice, Trenčín, Dolný Kubín, Trnava, Prievidza, Banská Bystrica) prednášali o problematike „*Myasténia gravis a pandémia COVID-19 v Slovenskej republike*“. V období od 1. 4. 2020 do 31. 3. 2021 identifikovali v SR 75 pac. s MG (45 žien, 30 mužov), ktorí prekonali COVID-19. Zistené výsledky korelovali s výsledkami v ostatnej populácii. 51 pac. s MG (67,1 %) malo mierny priebeh COVID-19 bez nutnosti hospitalizácie. Ťažký priebeh sa zistil u 24 pac. s MG (32,9 %), z nich 10 pac. (13,3 %) vyžadovali umelú pľúcnu ventiláciu. Včasne diagnostikovaná, správne liečená a klinicky dobre kompenzovaná MG v klinickej alebo farmakologickej remisii boli z prognostického hľadiska rozhodujúce pre priaznivý priebeh infekcie COVID-19. Ako najvýznamnejšie rizikové faktory ťažkého priebehu COVID-19 u pacientov s MG boli zistené vek > 70 rokov a výskyt komorbidít. V kauzálnnej súvislosti s koronavírusovou infekciou zomreli 9 pac. s MG (12,0 %), 3 pac. (4,0 %) zomreli z iných príčin. Myasténická kríza sa počas infekcie COVID-19 nevyskytla ani u jedného pac., u 4 pac. (5,5 %) sa vyskytla exacerbácia MG. P. Špalek a spol. (Bratislava) v prezentácii „*MuSK pozitívna myasténia gravis v SR – imunopatogenéza, klinický obraz, diagnostika a výsledky liečby*“ referovali o 41 pacientov, ktorí mali pozitívne titry autoproti látok proti muscle specific kinase (MuSK) a k 31. 12. 2020 tvorili 1,6 % pac. z celkového počtu 2624 registrovaných MG pacientov v SR. Súbor tvorilo 30 žien a 11 mužov, čo je v súlade s literárnymi údajmi. Priemerný vek 41 pac. s MuSK pozitívnou MG bol 35,3 rokov. čo je o 15,5 rokov nižší ako priemerný vek pacientov pri vzniku AChR pozitívnej MG – 50,8 r. MuSK pozitívna MG má v porovnaní s ostatnými formami MG častejšie akútne vznik s rýchlejšou generalizáciou a progresiou. Pacienti s anti-MuSK MG nemajú hyperpláziu ani tymóm, týmus je involvovaný, tymektómia je neúčinná a neindikuje sa. Anti-MuSK MG má extratýmusovú imunopatogenézu. Prognóza anti-MuSK MG je relatívne dobrá, ak je rýchlo stanovená správna

diagnóza a okamžite ordinovaná kombinovaná imunosupresívna liečba, podľa potreby aj intervenčná imunoterapia. Pri refraktérnych formách anti-MuSK MG je liekom voľby rituximab s priaznivými terapeutickými výsledkami. V referovanom súbore len 1 pacientka mala refraktérnu formu anti-MuSK MG, ktorá vyžadovala liečbu rituximabom. S. Voháňka (Brno) v prednáške „*Nové cesty v liečbe refraktérnej myastenie*“ referoval o nových možnostiach liečby pacientov s refraktérnymi formami MG, ktoré obmedzujú kvalitu života u 10-20 % pac. s MG. Prvú skupinu liekov tvoria monoklonálne protilátky zamerané na inhibíciu C5 zložky komplementu. Eculizumab je prvým liekom schváleným pre túto liečbu. Druhou nádejnou cestou sú blokátory neonatálneho Fc receptoru (FcRn). Táto inhibícia vedie k vnútornej degradácii všetkých tried IgG a funguje aj u MuSK pozitívnej MG. Z liekov je k dispozícii efgartigimod. K dispozícii je aj liečba zameraná na B-bunky – rituximab. E. Kurča a M. Turčanová Koprušáková (Martin) mali prehľadovú prednášku „*Senzitívne a autonómne gangliopatie*“. Jedná sa o zriedkavé manifestácie poškodenia periférneho, resp. vegetatívneho NS. Senzitívne gangliopatie majú netradičnú priestorovú distribúciu poškodenia. Pri prevládajúcom poškodení hrubých vlákien klinicky dominuje porucha epikritickej citlivosti a propriocepcie so spinálnou ataxiou a znížením RŠO. Pri prevládajúcom poškodení tenkých nervových vlákien pacienti vnímajú parestézie a/alebo pálivú a bodavú bolesť. Poškodenie autonómnych ganglií spôsobuje rôzne vegetatívne prejavy, napr. ortostatická hypotenzia, srdcové arytmie, poruchy motility GIT-u, poruchy potenia, syndróm suchého oka a úst. Etiologicky ide o autoimunitné gangliopatie, paraneoplastické gangliopatie, toxické gangliopatie, infekčné gangliopatie a asi polovica gangliopatií je stále idiopatická. Terapeutický prístup sa v konkrétnych prípadoch odvíja od etiológie. L. Gurčík (Levoča) podrobnú prehľadovú prezentáciu zameral na „*Neuropatie asociované s vaskulitídami vo svetle novších poznatkov*“. Vaskulitická neuropatia môže sprevádzať mnohé systémové ochorenia alebo sa vyskytuje ako izolované postihnutie periférnych nervov. Príčinou bývajú prevažne vaskulitídy malých a stredne veľkých ciev. Vaskulitídy často okrem invalidizujúcich neuropatií spôsobujú multiorgánové poškodenia obličiek a pľúc. Dôležitá je včasná a agresívna kombinovaná terapia vaskulitických neuropatií na zvládnutie ochorenia a zabráneniu vzniku trvalých následkov.

**Kazuistiky** tvorili posledný blok prednášok kongresu. M. Turčanová Koprušáková a spol. (Martin) prezentovali prednášku „*Subakútna senzitívne motorická demyelinizačná polyneuropatia, relabujúca optická neuritída a fokálna encefalitída ako paraneoplastický prejav germinálneho tumoru testis – kazuistika*“. Paraneoplastické neurologické syndrómy sa vyskytujú asi u 1 % pacientov s neopláziou. Môžu predchádzať samotné nádorové ochorenie alebo sa vyskytujú súčasne s ním. Rozdeľujú sa na tzv. klasické paraneoplastické syndrómy, ktoré sú s vysokou pravdepodobnosťou asociované s tumorom a na tzv. neklasické paraneoplastické syndrómy, ktoré sú asociované s tumorom len niekedy. V kazuistike autori zdôraznili, že ak subakútny rozvoj multisystémového postihnutia CNS a PNS (encefalitída, retrobulbárna neuritída, autoimunitne podmienená primárne demyelinizačná polyneuropatia) nereaguje dostatočne na imunoterapiu predstavuje významný varovný signál pre paraneoplastický syndróm. Protilátky AQP-4-IgG sú asociované s ochoreniami z okruhu neuromyelitis optica, ale aj s postihnutím periférneho nervového systému a iných orgánov, najmä

v rámci paraneoplastického procesu. Kazuistika je pozitívnym príkladom, keď včasné odhalenie a liečba nádorového ochorenia (germinatívny tumor testis) viedli k vymiznutiu heterogénnych príznakov zo strany CNS a PNS. B. Renczésová a spol. (Bratislava) referovali raritnú kazuistiku „*Klinický fenotyp spinálnej muskulárnej amyotrofie ako neobvyklý prejav adultnej formy Tay-Sachsovej choroby (GM2 gangliozidózy)*“. Pomalá progresia a heterogénnosť príznakov adultnej formy Tay-Sachsovej choroby predstavujú pre neurológov diagnostickú výzvu. U dospelých sa v klinickom obraze najčastejšie vyskytujú poruchy chôdze, rovnováhy, cerebelárna ataxia, spasticita, poruchy artikulácie, deglutinácie, deteriorácia kognitívnych funkcií. U našej pacientky sa Tay-Sachsova choroba v dospelosti raritne manifestovala klinickým fenotypom adultnej spinálnej muskulárnej atrofie (SMA) – typ IV. Molekulárno-genetickým vyšetrením sa primárna diagnóza adultnej formy SMA vylúčila. Diagnóza Tay-Sachsovej choroby sa potvrdila enzýmovým vyšetrením (deficit  $\beta$  hexozaminidázy-A) a molekulárno-genetickým vyšetrením (homozygot pre patogénny variant Gly269Ser). Pre Tay-Sachsovu chorobu v súčasnosti neexistuje žiadna špecifická liečba. Terapia sa sústreďuje symptomaticky na zmiernenie príznakov ochorenia. I. Martinka a spol. (Bratislava) referovali prácu „*Kombinácia myotonického dystrofie typu MD1 a MD2 u jedného pacienta*“. MD1 a MD2 sú najčastejšie geneticky podmienené myopatie so vznikom v dospelom veku. Súčasný výskyt oboch foriem u jedného pacienta je extrémne raritný, bol potvrdený molekulárno-genetickým vyšetrením. V klinickom obraze sa prekrývali klinické prejavy MD1 a MD2 – svalová slabosť, svalové atrofie, katarakta. Najzávažnejším nálezom bolo včasné určenie kardiomyopatie s následnou implantáciou ICD ako prevencie náhlej srdcovej smrti. A. Hlucháčová a spol. (Bratislava) v prednáške „*Hereditárne neuropatie s náchylnosťou na tlakové parézy (HNPP)*“ referovali o 4 pacientov s diagnózou potvrdenou molekulárno-genetickým vyšetrením. HNPP predstavujú asi 6 % CMT periférnych neuropatií. Považujú sa za poddiagnostikované ochorenie vzhľadom na výraznú fenotypovú variabilitu. Klinické príznaky sa prejavujú v druhej až tretej dekáde života. Charakteristický klinický obraz predstavuje striedavé epizódy bezbolestných nervových ochrnutí s výslednou mononeuropatiou. Parézy môžu byť vyvolané aj malým tlakom alebo úrazom povrchových nervov s progresiou svalovej slabosti a hypotrofií. V nervovej biopsii sa zisťujú fokálne zhrubnutia myelínu – tzv. tomakula. HNPP ma relatívne benígny priebeh a asi 10–15 % nositeľov delécie ostáva asymptomatických. P. Špalek a spol. (Bratislava, Košice) v prednáške „*Porucha bráničného dýchania ako prvomanifestácia adultnej formy Pompeho choroby*“ poukázali na skutočnosť, že adultnú formu Pompeho choroby charakterizuje výrazná fenotypická diverzita, ktorá spôsobuje, že Pompeho choroba heterogénnymi príznakmi imituje rôzne NMO. 66 ročná žena bola po celý život zdravá. Od detstva pravidelne športovala, v popredí športových aktivít bolo denné plávanie. V r. 2016 si uvedomila, že pri plávaní sa ľahko zadýcha. Dyspnoe sa neskôr zväčšovalo do takej intenzity, že musela prestať plávať. Všimla si tiež, že ak stojí v hlbšej vode ťažko sa jej dýcha. Pri bežných denných aktivitách a pri chôdzi po rovine s dýchaním nemala ťažkosti. Neskôr sa pridružila slabosť v svalstve DK a ťažkosti pri chôdzi do schodov. CK v sére mala mierne zvýšené 5,34 ukat/l (norma do 2,83 ukat/l). Svalstvo mala pacientka dobre konfigurované, bez trofických zmien. Svalová sila bola primeraná. Pri záťaži sa ľahšie zadýchala, najvýraznejšie pri

cvičení v ľahu. Dyspnoe pri plávaní a v stojí v hlbšej vode spôsobuje antigravitačné pôsobenie vody, ktoré vytláča bránicu nahor. Za normálnych okolností, mimo vody, mala pacientka dýchanie v stojí, v sede a v ľahu bez subjektívnych ťažkostí. Vitálnu kapacitu pľúc (VKP) mala najvyššiu v stojí 2830 ml, lebo gravitačné pôsobenie uľahčuje pohyb bránice kaudálne. V sede mala VKP 2140 a v ľahu len 1730 ml, lebo v tejto polohe sa gravitačné pôsobenie na bránicu uplatňuje v najmenšej intenzite. Skríningovým vyšetrením suchou kvapkou krvi sa zistil deficit a-glucozidázy. Výsledky enzýmového vyšetrenia a DNA diagnostiky definitívne potvrdili diagnózu adultnej formy Pompeho choroby a pacientka bola odoslaná za účelom substitučnej enzymatickej liečby do Centra pre metabolické ochorenia. J. Veverka a spol. (Bratislava) prezentovali kazuistiku „Akútna polymyozitída komplikovaná iatrogénne svalovými abscesovými kolekciami“. U 24 ročnej ženy s akútnou generalizovanou polymyozitídou sa stav komplikoval iatrogénnou kubitálnou flebitídou, vysokými zápalovými markermi a vznikom mnohopočetných pyogénnych abscesov v stehennom a gluteálnom svalstve. Z kubitálnej flebitídy sa kultivačne zachytil meticilín rezistentný stafylokok. Cielena i.v. atb liečba linezolid, vankomycín s prechodom na doxycyklín p.o. viedla k úplnému vymiznutiu abscesových kolekcii vo svaloch a úplnej úprave zápalových markerov. Pre akútnu polymyozitídu mala súčasne ordinovaný prednizón. Polymyozitída sa pri kortikoterapii upravila do klinickej remisie, vysoká hladina CK sa postupne upravila na normu. **XIV. Neuromuskulárny kongres, ktorý sa konal formou ONLINE live stream, sledovalo až 331 registrovaných účastníkov. Abstrakty prednášok boli publikované v Neurologii pre prax, 2021; 22 (S 3): 1-46.** XV. český a slovenský neuromuskulárny kongres sa uskutoční v Brne v hoteli Voroněž, 12.–13. mája 2022.

**EMG workshop – kondukčné štúdie a ihlová EMG** zorganizovala 12.–13. 10. 2021 v Rimavskej Sobotě Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia pod odborným vedením MUDr. F. Cibulčíka, CSc. a prof. MUDr. E. Kurča, PhD. v spolupráci so Svetom zdravia, a.s. Všeobecná nemocnica Rimavská Sobota a Solen, s. r. o. EMG workshop mal výborný postgraduálny program s vynikajúcimi vysoko hodnotenými prednáškami. 12. 10. 2021 v bloku 1 F. Cibulčík prezentoval vyšetrenie vedenia periférnymi nervami, metodiku, zriedkavo používané vyšetrenia a ich význam, normatívne dáta. V ďalšej prezentácii bloku 1 sa F. Cibulčík zamerával na vyšetrenie porúch neuromuskulárneho prevodu, metodiku a interpretácii výsledkov a normatívnym dátam. V bloku 2 E. Kurča (Martin) prezentoval vyšetrenia ihlovou elektromyografiou, metodiku, zriedkavo používané vyšetrenia a ich význam, normatívne dáta. M. Koprušáková sa venovala algoritmom vyšetrení pri častých klinických diagnózach, metodikám a návrhom súborov vyšetrení, potom nasledovala diskusia o návrhoch. M. Grofik mal prednášku „Klinické vyšetrenie pri polyneuropatiách“. 13. 10. 2021 v bloku 3 F. Cibulčík prezentoval vyšetrenia vedenia periférnymi nervami s praktickými ukázkami. Demonštroval ukážky softvéru na vyšetrenie na jednotlivých prístrojoch, po čom nasledovala bohatá diskusia. V druhej časti bloku 3 F. Cibulčík prezentoval vyšetrenia porúch neuromuskulárneho prevodu s praktickými ukázkami, ďalej demonštroval ukážky softvéru na vyšetrenie na jednotlivých prístrojoch s následnou diskusiou. V bloku 4 E. Kurča sa venoval problematike ihlovej elektromyografie aj s praktickými ukázkami. Demonštroval ukážky softvéru na vyšetrenie na jednotlivých prístrojoch. Potom nasledovala diskusia s mnohými príspevkami.

V bloku 4 M. Koprušáková sa venovala algoritmom vyšetrení pri častých klinických diagnózach a demonštrovala ukážky softvéru na skupiny vyšetrení na jednotlivých prístrojoch. O EMG workshop bol veľký záujem. Miesto plánovaných 30 účastníkov sa ho zúčastnilo 39 účastníkov. EMG workshop bol vysoko hodnotený, účastníkom priniesol hodnotné aj nové teoretické poznatky a poučenia z praktických EMG ukážok.

**10. Slovenská konferencia o zriedkavých chorobách** sa konala 4. a 5. 11. 2021 v Bratislave, v hoteli Saffron. Zorganizovala ju Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia Slovenskej neurologickej spoločnosti v spolupráci s Orphanet Slovakia, Detská klinika LFUK a NÚDCH a SOLEN, s. r. o. Blok prednášok **Zriedkavé autoimunitné neuromuskulárne ochorenia** otvoril P. Špalek (Bratislava). V prednáške „Imunopatogenetické formy myasténie gravis a základné princípy ich liečby“ zdôraznil skutočnosť, že myasténia gravis (MG) je heterogénne ochorenie so 7 formami, ktoré majú rôznorodé autoimunitné mechanizmy (humorálna, celulárna imunita, komplementový systém), rozdielnu patológiu týmu (hyperplázia, tymóm, atrofia), intratýmusová a extratýmusová imunopatogenéza, paraneoplastická patogenéza pri MG asociovaná s tymómom. Humorálna autoimunita sa prejavuje tvorbou autoprotilátok proti rôznym špecifickým antigénom – acetylcholínové receptory, svalovo špecifická kináza – muscle specific kinase, lipoprotein-related protein 4 a agrín. Všetky autoprotilátky rôznymi mechanizmami spôsobujú zlyhanie neuromuskulárnej transmisie a klinické prejavy MG. Liečba MG vyžaduje individuálny prístup. Inhibítory cholinesterázy, prednizón, imunosupresívny preparát (najčastejšie azatioprin), tymecktómia, intervenčná imunoterapia plazmaferézou alebo intravenóznym imunoglobulínom. Pri včasnom určení formy MG a ordinovaní adekvátnych foriem imunoterapie je prognóza pacientov veľmi priaznivá. Klinická alebo farmakologická remisia sa v špecializovaných centrách dosiahnu u > 95 % pacientov. Výskyt refraktérnych foriem MG je zriedkavý. K dispozícii sú nové terapeutické možnosti – inhibítory komplementu (eculizumab), na B-bunky zameraná liečba (rituximab) a antagonisti neonatálnych Fc receptorov (efgartigimod). I. Martinka (Bratislava) v prehľadovej prednáške „Eculizumab – možnosti jeho využitia pri AChR pozitívnych refraktérnych generalizovaných myasténiách“ poukázal, že ide o humanizovanú monoklonálnu protilátku proti C5 zložke komplementu. Uplatňuje sa u ochorenia, pri ktorých dochádza ku komplementom sprotredkovaney lýze buniek. Podľa údajov z open label štúdie REGAIN aj podľa výsledkov z klinickej praxe sa eculizumab javí efektívny v liečbe refraktérnej AChR pozitívnej MG. Jednoznačné zhodnotenie terapeutického významu eculizumabu vzhľadom na krátke obdobie používania a malý počet pacientov ešte nie je možné. Limitujúcim faktorom môže byť aj jeho vysoká cena. P. Špalek a spol. (Bratislava, Skalica, Levoča, Trenčín, Prešov, Martin) prezentovali prácu „Zriedkavé autoimunitné neuromuskulárne ochorenia, pandémia COVID-19 a vakcinácia“. V období od 1. 4. 2020 do 31. 3. 2021 identifikovali v SR 75 pacientov s MG, ktorí prekonal COVID-19. Včasne diagnostikovaná, správne liečená a klinicky dobre kompenzovaná MG v klinickej alebo farmakologickej remisii boli z prognostického hľadiska rozhodujúce pre priaznivý priebeh infekcie COVID-19. 51 pacientov s MG malo mierny priebeh COVID-19 bez nutnosti hospitalizácie. Ako najvýznamnejšie rizikové faktory ťažkého priebehu COVID-19 u pacientov s MG boli zistené vek > 70 rokov a výskyt komorbidity. V kauzálnnej súvislosti s koronavírusovou infekciou zomreli 9

pac. s MG (12 %), 3 (4,0 %) zomreli z iných príčin. Myastenická kríza sa počas infekcie COVID-19 nevyskytla ani u jedného pac. Podľa expertných odporúčaní majú byť pacienti s MG a ostatnými zriedkavými autoimunitnými neuromuskulárnymi ochoreniami (NMO) prednostne vakcinovaní proti infekcii vírusom SARS-CoV-2 vakcínou Pfizer. V Centre pre NMO a v ambulanciách pre NMO v SR sme od marca 2021 iniciovali pozitívnu vakcinačnú kampaň pre pacientov s MG a ďalšími zriedkavými autoimunitnými NMO. K.I. vakcinácie nebola zaznamenaná ani u 1 pac. Z očkovaných len 1 prekonal miernu formu COVID-19. Ani u jedného pac. sa nevyskytla žiadna závažnejšia postvakcinačná reakcia. J. Veverka a spol. (Bratislava) prezentovali kazuistiku „*Iatrogénne indukované svalové abscesové kolekcie komplikujúce priebeh primárnej polymyozitídy*“. U 24 ročnej ženy s akútnou generalizovanou polymyozitídou sa stav komplikoval iatrogénnou kubitálnou flebitídou, vysokými zápalovými markermi, hroziacim vývojom sepsy, vznikom mnohopočetných pyogénnych abscesov v stehennom a gluteálnom svalstve v kombinácii s flebitídou. Z kubitálnej flebitídy sa kultivačne zachytil meticilín rezistentný stafylokok. Urgentne ordinovaná cieľná i.v. atb liečba linezolid, vankomycín s prechodom na doxycyklín p.o. Pre akútnu polymyozitídu mala súčasne ordinovaný prednizón. Cieľná antibiotická liečba viedla ku kompletnej regresii zápalových zmien a úplnému vymiznutiu abscesových kolekcii vo svaloch. Pri kortikoterapii sa upravila polymyozitída do klinickej remisie s poklesom hyperCKémie na normu. P. Špalek a spol. (Bratislava) prezentovali prácu „*Fokálna myozitída musculus gluteus minimus vpravo*“. U 62 ročnej ženy vznikli akútne výrazné stupňujúce sa bolesti v gluteálnej oblasti vpravo. Pacientka nebola schopná chôdze. Prítomná bola extrémna palpačná bolestivosť gluteálneho svalstva vpravo a palpačná citlivosť veľkého trochanteru vpravo, ktorý je miestom úponu dolnej časti m. gluteus minimus. Prítomné boli výrazne zvýšené zápalové markery a mierna hyperCKémia. MR vyšetrením malej pánve sa zistil výrazný nález difúzne zvýšenej intenzity signálu v m. gluteus minimus I. dx. typu myozitídy autoimunitnej etiopatogenézy. Pacientke bol i.m. aplikovaný betametazón 7 mg s promptným imunosupresívnym, protizápalovým účinkom a rýchlym nástupom sekundárneho analgetického účinku betametazónu. Aplikácia betametazónu i.m. sa opakovala po 7 dňoch s úplnou úpravou zápalových markerov a subj. stavu. Kontrolným MR vyšetrením sa zistila kompletná úprava fokálnej myozitídy, normálny nález na m. gluteus minimus I. dx.

Blok prednášok **Zriedkavé hereditárne neuromuskulárne ochorenia** otvorili P. Špalek a J. Chandoga (Bratislava) prezentáciou „*Neobjasnené faktory a skryté záhady ovplyvňujúce výsledky liečbu a prognózu pacientov s hereditárnou amyloidnou transtyreťínovou polyneuropatiou*“. Ide o zriedkavú polyneuropatiu s AD typom dedičnosti. Jej príčinou sú patogénne mutácie v TTR géne, ktoré vedú k produkcii patologického transtyreťínu (TTR) v inak zdravej pečeni. Tetramér TTR sa transformuje v amyloid, ktorý sa ukladá do všetkých periférnych nervov a spôsobuje progresívnu deštrukciu senzitivných, motorických a vegetatívnych nervových vlákien. Hereditárna ATTR-PN sa manifestuje v dospelosti ako ťažká rýchlo progredujúca senzitivná, motorická a vegetatívna polyneuropatia. Prognóza neliečeného ochorenia bola infaustná, pacienti zomierali do 10 rokov od manifestácie prvých príznakov. Donedávna bola jedinou možnou liečbou s variabilnými výsledkami transplantácia pečene, ktorá eliminovala zdroj mutantného TTR. Významný

prelom v liečbe a prognóze hATTR PN priniesol v r. 2011 tafamidis. Pôsobí ako špecifický stabilizátor TTR zabraňujúci transformácii TTR na amyloid a jeho ukladaniu do periférnych nervov. V posledných rokoch sú k dispozícii nové možnosti liečby hATTR PN – patisiran, inotersen. Zakladajú sa na princípe využitia RNAi technológie, ktorou sa utlmí expresia TTR génu, čo spôsobí redukciiu hladín TTR v sére a amyloidu v periférnych nervoch. Patogénne mutácie v TTR géne majú variabilnú klinickú penetranciu a ochorenie rôznu závažnosť a rýchlosť progresie. Vplyv na klinickú expresivitu patogénnych mutácií majú epigenetické mechanizmy „zapnutia“ alebo „vypnutia“ príslušného génu a vonkajšie faktory. Pri hATTR PN je dôležitým faktom, že ide o axonálnu polyneuropatiu. Axonálna dysfunkcia je ireverzibilná a terapeuticky neovplyvniteľná, liečba môže len zastaviť jej progresiu. Podľa Európskej liekovej agentúry je liečba indikovaná v I. štádiu hATTR PN. V tomto štádiu už býva prítomná axonálna dysfunkcia u pacientov, môžu pretrvávajúť reziduálne klinické príznaky napriek trvalej kauzálnej liečbe (tafamidis, patisiran alebo inotersen). Preto v súčasnosti prebieha výskum zameraný na identifikáciu spoľahlivých biomarkerov, ktoré by umožnili ordinovať liečbu už v presymptomatickom štádiu hATTR PN. Kazuistika prednesená I. Martinkom a spol. „*Naše skúsenosti s kauzálnou liečbou manifestnej formy hATTR polyneuropatie tafamidisom s prechodom na patisiran*“ zdôraznila skutočnosť, že pri ordinácii liečby podľa odporúčania Európskej liekovej agentúry v I. štádiu polyneuropatie pretrvávajú reziduálne príznaky z postihnutia tenkých nemyelinizovaných vlákien a z neurčitých dôvodov dochádza k stavom výraznej dekompenzácie vegetatívnej symptomatológie, ktoré vyžadujú trvalú symptomatickú liečbu. Skúsenosti autorov poukazujú na nutnosť odhalenia spoľahlivých biomarkerov, ktoré umožnia ordináciu kauzálnej liečby u jedincov s patogénnymi mutáciami v TTR géne už v presymptomatickom štádiu. M. Sosková a spol. (Bratislava) predniesli kazuistiku „*Myotonická dystrofia komplikovaná rabdomyolýzou*“. I. Martinka a spol. (Bratislava) prezentovali prácu „*Kombinácia myotonickej dystrofie typu MD1 a MD2 u jedného pacienta*“. MD1 a MD2 sú najčastejšie geneticky podmienené myopatie so vznikom v dospelom veku. Súčasny výskyt oboch foriem u jedného pacienta je extrémne raritný, obe boli potvrdené molekulárno-genetickým vyšetrením. V klinickom obraze sa prekrývajú klinické prejavy MD1 a MD2 – svalová slabosť, svalové atrofie, katarakta. Najzávažnejším nálezom bolo určenie kardiomyopatie s následnou implantáciou ICD ako prevencie náhlejšej srdcovej smrti.

5. 11. 2021 pokračovala konferencia blokom prednášok **Neurologické kazuistiky**, ktoré začali prezentáciou L. Gurčíka (Levoča) extrémne zriedkavého ochorenia „*Restless arms syndróm*“ u 78 ročnej ženy. Pacientka výborne reagovala na liečbu ropinirolom, pri pravidelnej liečbe symptomatológia úplne ustúpila. P. Špalek a spol. (Bratislava) v prednáške „*Myasténia gravis kombinovaná so spinobulbárnou muskulárnou atrofiou*“ referovali o 2 raritných neuromuskulárnych ochoreniach s odlišnou etiopatogenézou. Myasténia gravis (MG) je autoimunitné ochorenie neuromuskulárnej transmisie. Spinobulbárna muskulárna atrofia (SBMA) známa aj ako Kennedyho choroba je vzácne hereditárne ochorenie s recesívnou dedičnosťou viazanou na X-chromozóm. Príčinou SBMA je mutácia typu expanzie CAG opakovaní v 1. géne pre androgénový receptor na X-chromozóme. Obe ochorenia sa môžu manifestovať podobnou klinickou symptomatológiou (rinolália, poruchy

artikulácie, slabosť mimického svalstva, slabosť proximálneho končatinového svalstva). Pri ojedinelom súčasnom výskyte MG a SBMA sa klinická symptomatológia môže prekrývať. Včasný určenie správnych diagnóz a zvolenie optimálneho terapeutického postupu majú pri diagnóze MG rozhodujúci význam pre priaznivú prognózu (imunosupresívna liečba, tymeektómia). SBMA nie je terapeuticky ovplyvniteľná. Ochorenie však má pomalú progresiu, pacienti bývajú sebastační aj vo vyššom veku. G. Hajaš a spol. (Nitra, Bratislava) prezentovali kazuistiku „*Raritná koincidencia myastenie gravis a Huntingtovej choroby*“. Klinicky mal pacient príznaky MG a Huntingtovej choroby (HCH). Diagnóza MG bola potvrdená pozitívnym titrom autoprotilátok proti acetylcholínovým receptorom. Diagnóza HCH bola potvrdená molekulárno-genetickým vyšetrením, ktoré potvrdilo expanziu trinukleotidov CAG (40 repetícií). HCH má autozómovo dominantný typ dedičnosti, ochorenie bolo zistené aj u ďalších členov rodiny. M. Turčanová Koprúšáková a spol. (Martin) v prednáške „*Subakútna senzitivná motorická demyelinizačná polyneuropatia, relabujúca optická neuritída a fokálna encefalitída ako paraneoplastický prejav germinálneho tumoru testis – kazuistika*“ zdôraznili, že ak subakútny rozvoj multisystémového postihnutia CNS a PNS (encefalitída, retrobulbárna neuritída, autoimunitne podmienená primárne demyelinizačná polyneuropatia) nereaguje dostatočne na imunoterapiu predstavuje red-flags pre paraneoplastický syndróm. Protilátky AQP-4-IgG sú asociované nielen s ochoreniami z okruhu neuromyelitis optica, ale aj s postihnutím periférneho nervového systému a iných orgánov, najmä v rámci paraneoplastického procesu. Kazuistika je pozitívnym príkladom, keď včasné odhalenie a liečba nádorového ochorenia (germinatívny tumor testis) viedli k vymiznutiu príznakov zo strany CNS a PNS. A. Hlucháčová a spol. (Bratislava) prezentovali raritnú kazuistiku „*Iatrogénne indukovaná pseudoaneuryzma aorty spôsobujúca kompresívny pluriradikulárny syndróm ľavej dolnej končatiny*“. 47 r. pacient pre splenomegáliu a leukocytózu nejasnej etiológie absolvoval trepanobiopsiu kostnej drene z ľavej bedrovej kosti. Krátko po výkone sa objavila senzitivná motorická pluriradikulárna symptomatológia na ľavej DK. MR vyšetrením LS chrbtice sa zistili tekutinové ložiská v blízkosti lopaty bedrovej kosti vľavo, cystoidná formácia ventrálne od massa lateralis os sacrum vľavo s naliehaním na odstupujúce štruktúry sakrálneho plexu vľavo. CT vyšetrenie abdomenu a malej panvy zobrazilo výrazne sýtiaci sa útvar pozdĺž massa kateralis vľavo. Rádiológ stav uzavrel ako iatrogénne traumaticky indukovanú pseudoaneuryzmu. Pacient bol operovaný na Angiochirurgickej klinike NÚSCH. Po operácii bolesti úplne ustúpili, motorický deficit a svalová slabosť sa zmiernili. B. Renczésová a spol. (Bratislava) v prednáške „*Infekčné aneurizmy – kazuistika*“ zdôraznili, že predstavujú závažnú a zriedkavú cerebrálnu komplikáciu systémových bakteriálnych ochorení, najčastejšie infekčnej endokarditídy, zriedkavo pri mykotických a parazitárnych infekciách. Infekčné aneurizmy (IA) podmieňujú rozšírenie infekcie do steny artérií, ich oslabenie a následné aneurizmatické rozšírenie. Väčšinou sú klinicky nemé. IA pre ich fragilitu majú sklon k ruptúram. Pri ruptúre dosahuje letalita až 80 %. Autori referujú

kazuistiku 90 r. muža s mykotickými infekčnými aneurizmami pri aspergilóze v hornom nazofarynxu so zasahovaním až do oblasti apexu pravej orbity. Pacient bol na kombinovanej liečbe ciprofloxacínom a vorikonazolom. Došlo k ruptúram IA masívne-mu subarachnoidálnemu krvácaniu a subdurálnemu hematómu pozdĺž falxu, na tentóriu a v zadnej jame bilaterálne. Pacient exitoval za príznakov deteriorácie funkcií mozgového kmeňa. M. Ferenc a L. Gurčík (Levoča) v prednáške „*Hyperglykemická nonketotická chorea*“ popísali kazuistiku pacienta s hemichoreo-atetózou asociovanou s nonketotickou hyperglykémiou, definovanou ako zvýšená hodnota glykémie s hyperosmolaritou pri absencii prítomnosti ketónov. Pri hemichorei v dôsledku nonketotickej hyperglykémie je diagnosticky typická kontralaterálna hyperdenzita v oblasti bazálnych ganglií v CT obraze alebo T1 hyperintenzita na MRI mozgu. J. Rohalová a spol. (Ružomberok, Bratislava) v prednáške „*Cerebrotendinózná xantomatóza (CTX) v neurologickej ambulancii*“ zdôraznili, že ide o zriedkavé dedičné AR ochorenie spôsobené mutáciou CYP27A1 génu pre sterol 27-hydrolázu, čo vedie k nedostatku tohto enzýmu pri syntéze primárnych žľových kyselín a následne k zvýšenému ukladaniu cholesterolu a cholestanu v rôznych tkanivách. Klinický obraz je veľmi variabilný s multiorgánovým postihnutím, obvykle s dominujúcou centrálnou a periférne neurogennou symptomatológiou. Neurologické aj nonneurologické príznaky dobre reagujú na liečbu kyselinou chenodeoxycholovou (CDCA). Ak je liečba indikovaná včas, terapeutická odpoveď býva výrazná.

Na 10. Slovenskej konferencii o zriedkavých chorobách sa zúčastnilo 222 registrovaných účastníkov z najrôznejších medicínskych odborov – 95 účastníkov prezenčne, 106 online a 21 prezenčne aj online. Na konferencii odznelo 46 prezentácií, ich abstrakty boli publikované vo *Via practica* 2021; 18 (Supl. 1): 1-64.

Od roku 2012 je sprístupnená **internetová stránka Sekcie pre neuromuskulárne ochorenia – [www.snmo.sk](http://www.snmo.sk)**, na ktorej sú umiestnené nasledovné informácie

- *aktuality* – 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 s medzinárodnou účasťou*, ktoré sa od r. 2008 konajú každoročne striedavo v Bratislave a v Brne.

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