

Metabolické ochorenia nervového systému

MUDr. František Cibulčík, PhD. – editor hlavnej témy

Neurologická klinika LF SZU a UN Bratislava Ružinov

Neurol. praxi 2013; 14(6): 281

Pri literárnom pátraní po metabolických ochoreniach súvisiacich s nervovým systémom sme konfrontovaní s veľkým množstvom heterogénnych informácií. Pri pokuse o ich spracovanie je nevyhnutné metabolické ochorenia nervového systému definovať.

Najprísnejšia definícia neurometabolických ochorení ich charakterizuje ako ochorenia spôsobené genetickou poruchou enzýmov intermediálneho metabolizmu (Pascual, 2007). Tieto môžeme deliť na tri väčšie podskupiny. Sú to poruchy bunkovej membrány (poruchy transportu alebo neurotransmisie), poruchy vnútrobunkových organel (ochorenia peroxizómové, mitochondriálne, lyzozómové a poruchy glykozylácie) a enzýmové ochorenia (s delením podľa typu enzýmu a jeho postavenia v jednotlivých metabolických reťazcoch). Predstavu o rozsahu tejto problematiky dobre zrkadlí najrešpektovanejšia databáza dedičných ochorení – McKusickov katalóg. V jeho poslednej tlačenej forme z roku 1998 je spomínaných viac ako 6000 dedičných ochorení, z nich je približne 500 identifikovaných ako dedičné ochorenia so známym primárnym enzýmovým defektom. Rozsah dnešného poznania je, samozrejme, väčší a zistiteľný v online databáze OMIM. Fenotypovo ide o pestrú škálu prejavov. Vo všeobecnosti sú ochorenia bunkovej

membrány charakterizované miernejším klinickým poškodením, ochorenia organel pomaly sa akumulujúcimi prejavmi a enzýmové ochorenia bývajú spojené s biochemickými abnormalitami zistiteľnými v tkanivách a tekutinách. Väčšina neurometabolických enzymopatií sa prejaví v ranom a neskoršom detstve, klinická manifestácia v adolescencii a dospelosti je vzácnejšia.

Širšie poňatá definícia neurometabolických ochorení okrem porúch enzýmov intermediálneho metabolizmu medzi tieto ochorenia zahŕňa i hereditárne poruchy tvorby štruktúrnych bielkovín bunky a bielkovín podieľajúcich sa na bunkovej imunite, dráždivosti, bunkovom vylučovaní, pohybe a medzibunkovej komunikácii. Spektrum možných fenotypických prejavov týmto opäť rastie.

Zvláštnu kapitolu tvoria neurologické prejavy metabolických porúch iných orgánových systémov. V často citovanej Adamsovej a Victorovej učebnici neurológie (Ropper, 2009) nájdeme ich delenie podľa klinických prejavov – metabolické ochorenia s poruchami vedomia, s progresívnym extrapyramídovým syndrómom, s cerebelárnou ataxiou, s psychotickými prejavmi a demenciou.

Ako z uvedeného vyplýva, priniesť komplexný prehľad o metabolických ochoreniach s prejav-

mi na nervovom systéme by vyžadovalo spísať rozsiahlu monografiu. Vzhľadom na možnosti Neurológie pre prax bol zvolený iný prístup. V troch príspevkoch (o mitochondriálnych ochoreniach, neurologických prejavoch deficitu vitamínu B12 a špecifickom type hereditárnej neuropatie spojennej so zmeneným metabolizmom transportného proteínu) ich autori demonštrujú pestrosť neurologických prejavov metabolických porúch. Dúfame, že poznatky obsiahnuté v týchto príspevkoch prispedia k správnej diagnostike a liečbe metabolických poškodení nervového systému.

Literatúra

1. McKusick VA. Mendelian inheritance in man. A catalog of human genes and genetic disorders. Johns Hopkins University Press 1998: 3972.
2. Pascual JM. Metabolic diseases of the nervous system. In: Molecular Neurology. Academic Press 2007: 149–161.
3. Ropper A, Brown RH. Adams and Victor's principles of neurology. Eight edition. McGraw-Hill, 2005: 1382.

MUDr. František Cibulčík, PhD.

UN Bratislava Ružinov
Ružinovská 6, 826 06 Bratislava
cibulcik@hotmail.com

