

Svalové dystrofie – slovo úvodem

MUDr. Radim Mazanec, Ph.D. – editor hlavního tématu

Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Ačkoliv se jedná o onemocnění vzácná, jsou svalové dystrofie pro svůj dopad na délku a kvalitu života významnou skupinou progresivních poruch kosterních svalů (myopatií) v dětském i dospělém věku. V současné době je známo více než 100 genů, jejichž mutace působí nedostatek nebo chybění proteinů důležitých pro strukturu nebo funkci svalové buňky, a tato genetická variabilita se odráží v klinických obrazech. Fenotypové spektrum svalových dystrofií je velmi široké a jednotlivé formy se liší věkem manifestace, způsobem dědičnosti, stupněm a lokalizací svalového postižení i přítomností mimosvalových příznaků. Vzhledem k malému počtu pacientů se poznatky o přirozeném vývoji a patogenezi těchto nemocí získávají velmi obtížně. Nicméně uplynulá dekáda přinesla odhalení nových genů, jejich kauzálních mutací a lepší porozumění, jakou hrají roli v patogenezi onemocnění. Požadavek přesné znalosti přirozeného průběhu svalových dystrofií si vyžádal definici nových biomarkerů (zejm. zobrazovacích metod) a dokonalejší klinimetrové postupy, které jsou nedílnou součástí vývoje dlouho očekávaných možností jejich léčby.

V uplynulých deseti letech se také změnil diagnostický algoritmus, klesá počet svalových biopsií a naopak stoupá počet molekulárně genetických vyšetření. Kromě detekce mutací v jednotlivých genech (single gene testing) se provádí vyšetření celých panelů genů (masivně paralelní sekvenování), sekvenování celého

exomu nebo dokonce genomu. Do diagnostiky se výrazně zapojily i zobrazovací metody, především magnetická rezonance kosterních svalů, která slouží nejen k cílení DNA diagnostiky nebo svalové biopsie, ale i k hodnocení přirozeného průběhu svalových dystrofií nebo efektu léčby u nových léčebných protokolů. Velké změny se týkají preventivních programů, které zahrnují nejen genetické poradenství (klinický genetik), ale účinné preventivní možnosti asistované reprodukce (preimplantační DNA diagnostiku – molekulární genetik). Po stránce terapeutické zůstává nadále významnou součástí symptomatické léčby léčba rehabilitační, včetně dechové rehabilitace, kvalitní protetika a stále dokonalejší zdravotní pomůcky. Významná je mezioborová spolupráce, zejména s kardiologií, pneumologií, ortopedií, oftalmologií či nutričními specialisty. Součástí týmu se stali sociální pracovníci, kteří účinně pomáhají pacientům a jejich rodinám se zajištěním adekvátní podpory finanční i materiální.

Nové poznatky v diagnostice i léčbě jsou výzvou, nejen pro neuromuskulární specialisty, ale i pro manažery zdravotní péče (Ministerstvo zdravotnictví, zdravotní pojišťovny, odborné společnosti), protože je třeba změnit přístup k řešení problematiky vzácných nemocí, včetně svalových dystrofií. Je nezbytná skutečná podpora vzniku center vysoce specializované péče (CVSP), nejen jejich formálním ustavením, ale především změnou úhrady zdravotní péče

o nemocné s vzácnými chorobami. Teprve adekvátní financování jejich provozu může zlepšit jejich prostorové i personálního zajištění. V rámci Evropské unie nyní vznikají sítě specializovaných center pro vzácné nemoci – European Referral Network for rare or low prevalence complex diseases (ERN), včetně neuromuskulárních center. Jejich hlavním úkolem je zajištění kontinuity péče od dětí po seniory, možnost komplexní diagnostiky a zdravotní péče v jednom centru a odborná garance terapeutických postupů, které jsou finančně náročné.

Od posledního přehledového čísla Neurologie pro praxi, které bylo věnované svalovým chorobám, uplynulo bez mála již sedm let. Autorům se tehdy podařilo připravit kvalitní materiál, odpovídající poznatkům tehdejší doby. Smyslem tohoto nového čísla je informovat čtenáře našeho časopisu o novinkách v této oblasti. Požádal jsem autory jednotlivých kapitol o přehledné shrnutí zásadních informací o problematice svalových dystrofií v dětském i dospělém věku, o nové podobě diagnostického algoritmu a o závažných interních komplikacích u svalových dystrofií. Jsem přesvědčený, že se autorským kolektivům podařilo tento náročný úkol splnit, a věřím, že čtenáři se zájmem o neuromuskulární choroby zde naleznou potřebné informace, které jim usnadní orientaci v jejich klinické praxi. Autorům jednotlivých kapitol děkuji za jejich úsilí, čas a entuziasmus, se kterým se tohoto nelehkého úkolu ujali.



KORESPONDENČNÍ ADRESA AUTORA:

MUDr. Radim Mazanec, Ph.D., radim.mazanec@email.cz

Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Cit. zkr: Neurol. praxi 2019; 20(3): 169