

Nervosvalová onemocnění – úvod k hlavnímu tématu

doc. MUDr. Hana Ošlejšková, Ph.D. – editorka hlavního tématu

Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno

Centrum vysoce specializované péče pro vzácná nervosvalová onemocnění/ERN EURO-NMD

Vážené a milé kolegyně, vážení a milí kolegové.

Na úvod hlavního tématu o nervosvalových onemocněních bych vám ráda řekla několik vět. Všichni rozumíme faktu, že problematika neuromuskulárních onemocnění je velice aktuální a vyvíjí se až neuvěřitelně dynamicky. Autoři článků spolu s redakcí proto věří, že vám téma poskytne přehled o celkovém managementu většiny těchto onemocnění ve zcela aktuálním světle.

Nervosvalová onemocnění odjakživa představovala značnou zátěž pro pacienty, jejich pečovatele a celý zdravotnický systém. Tyto choroby jsou převážně dědičné, progresivní a ovlivňují život pacienta ve všech jeho aspektech. Byly dlouho neléčitelné a některé dokonce fatální. Mnohé jsou diagnostikovány v dětství a mládí. Já sama si dobře pamatuji nástup genetické diagnostiky, což byl úžasný pokrok, ale bohužel navzdory znalosti přesné genetické diagnózy jsme ve svých doporučeních byli další dlouhé roky odkázáni výhradně na symptomatickou terapii. Právě dětská

neurologie byla oborem, který byl s touto absolutní beznadějí často konfrontován. Poslední roky našťastí přinesly pacientům jisté naděje. Byly doslova explozivní už nejen po stránce diagnostické, ale také terapeutické a celkově naprosto změnily management celé řady nervosvalových onemocnění. Nově je dostupných několik schválených terapeutických možností a mnoho dalších je aktuálně zařazeno v preklinických a klinických fázích lékových studií. Některé choroby se staly v zásadě „léčitelnými“, další na svůj terapeutický průlom čekají. Jako příklady lze uvést spinální svalovou atrofii (SMA), Duchennovu svalovou dystrofii nebo Pompeho chorobu. Je potřeba mít ovšem na paměti, že dostupná terapeutika spíše pozitivně transformují přirozený fenotyp onemocnění a pacienty doslova nevyléčí a opravdu dlouhodobé zkušenosti ještě chybí.

Na základě dosavadních znalostí je zřejmé, že klíčovým faktorem, ovlivňujícím míru úspěchu léčby konkrétního onemocnění, je včasnost jeho diagnózy. Odráží se to v nově zavedeném novorozeneckém screeningu SMA s cílem

zachytit děti již v bezpříznakovém stadiu, a tím dát maximální šanci terapii. Od 1. 1. 2022 běží dvouletý celorepublikový projekt a teprve následně, pokud projekt bude dobře hodnocen, bude screening ukotven do praxe.

Pokroky v léčbě nervosvalových chorob nelze přisoudit jen nově dostupným léčebným možnostem, ale i celkovému zlepšení komplexní multidisciplinární péče, hlubším znalostem přirozených průběhů onemocnění a možnostem jejich predikce při znalosti genetické diagnózy. Vznik vysoce specializovaných nervosvalových center, propracování diagnostiky a vývoj nových vysoce inovativních léků předznamenal novou éru v léčbě nervosvalových chorob, ve které se právě nacházíme.

V těchto veskrze nadějných souvislostech nelze však vynechat informaci, že terapie, které se nyní stávají dostupnými, jsou extrémně finančně náročné. Nám lékařům spolu s pacienty tedy nezbyvá než doufat, že i ekonomická situace společnosti bude dobrá, a tím připravena akceptovat i podporovat tento individuálně úžasný trend.



KORESPONDENČNÍ ADRESA AUTORKY: doc. MUDr. Hana Ošlejšková, Ph.D.

Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno, Centrum vysoce specializované péče pro vzácná nervosvalová onemocnění/ERN EURO-NMD, Černopolní 9, 613 00 Brno

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2022;23(1):8

Článek přijat redakcí: 26. 1. 2022