

NOVINKY

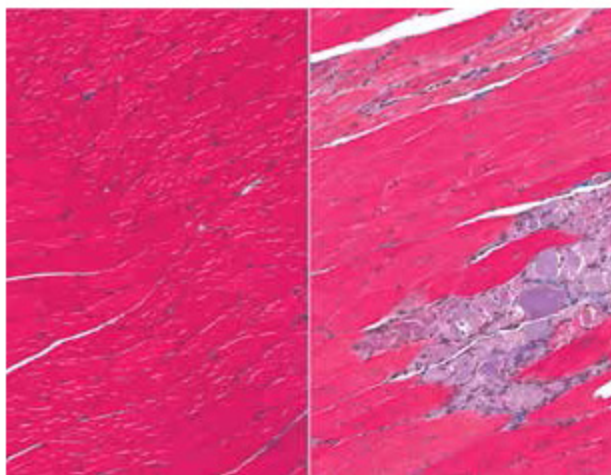
# Pompeho nemoc

**Svalové dystrofie jsou vzácnou skupinou dědičných svalových chorob, jejichž podkladem je defekt různých genů, které se podílí na tvorbě a fungování svalové tkáně.**

Většinou se projevují postupným zhoršováním svalové síly hlavně pletencového a trupového svalstva. Některé začínají v raném dětství jiné se mohou projevit až po padesátce. Dlouhodobé úsilí na poli výzkumu těchto chorob vedlo k vzniku řady léčebných strategií, které jsou v současné době v různých stádiu testování. Jednou z mnoha chorob v této skupině je Pompeho nemoc, jejímž podkladem je hromadění glykogenu ve svalové tkáni, protože nemocnému chybí enzym k jeho odbourávání.

## Projevy

Poznání příčiny vedlo k vytvoření umělého enzymu k léčebným účelům. (Nejde tedy o léčbu příčiny nemoci, ale trvalé nahrazení chybějící látky v těle,



**SVALOVÁ DYSTROFIE.** Na levém obrázku tkáň z zdravého svalu, vpravo pak tkáň svalu postiženého svalovou dystrofií. PHOTO: SHUTTERSTOCK

podobně jako např. podávání inzulínu u cukrovky.) Choroba se projevuje podle toho, jak významně je tvorba enzymu v těle poškozena: netvoří-li se téměř vůbec, dojde k manifestaci brzy po narození, je-li ale jeho tvorba alespoň částečně zachována, může se nemoc začít projevovat kdykoliv v dospělosti. Hlavní svízel je v tom, že většina svalových dystrofií se sobě, navzdory různému genetickému podkladu, velmi podobá. Některé rozdíly jsou patrné jen pro velmi

zkušené odborníky a zkušenosti na tomto poli, protože jde o nemoci velmi vzácné, se získávají nesnadno.

## Diagnostika

Nejčastější svalové dystrofie jsou osudem stovek osob v České republice, některé jiné lze spočítat na prstech jedné ruky a ještě nám jich několik zbude. V případě Pompeho nemoci máme naštěstí k dispozici jednoduchý screeningový test z kapky krve, k diagnostice jiných je třeba provádět

řadu molekulárně biologických testů nebo svalovou biopsii. Protože je Pompeho nemoc chorobou léčitelnou, mělo by být prioritou její vyloučení či průkaz u každého nemocného se svalovou dystrofií. Ukázalo se, že tato nemoc byla a asi stále je v ČR nedostatečně diagnostikována a interval mezi prvními příznaky a stanovením diagnózy je kolem 7 let. Tím se nijak nelišíme od ostatních vyspělých zemí - omlouvou nám to ale být nemůže. Vyhledávání Pompeho nemoci také ukázalo, že je třeba diagnostiku a péči o nemocné se vzácnými svalovými chorobami soustředit a vybudovat registry a databáze těchto vzácných chorob. Neuronuskulární sekce jako odborná větev České neurologické společnosti v tomto duchu vytvořila síť neuronuskulárních center a naplňuje několik národních registrů.



**Stanislav Vohánka**  
Předseda Neuronuskulární sekce České neurologické společnosti  
www.neuronuskularni-sekce.cz  
Neurologická klinika LF Masarykovy Univerzity a Fakultní nemocnice Brno

## Mukopolysacharidózy

**Desítky let slýchali rodiče dětí s tímto vzácným onemocněním: "Není naděje, zbývá láska".**

Nemoc ze skupiny strádavých metabolických chorob byla až do nedávna nevléčitelná. Kromě výjimečných pokusů s transplantací kostní dřeně je v posledních několika letech dostupná enzymová substituční terapie. Nejvíce pacientů v léčbě je v ČR u dětí s typem nemoci MPS II (syndrom Hunter). Pro většinu pacientů (např. MPS III typu) lék zatím k dispozici není. Průběh onemocnění výrazně mění kvalitu života pacientů i pečující rodiny. Dlouhodobá péče představuje jednu z nejtěžších zkoušek pro všechny zúčastněné. Od roku 1994 působí u nás národní Společnost pro mukopolysacharidosu. Pomáhá více než třem desítkám pacientů a jejich rodin zvládat dopady mimořádně závažného onemocnění.

JAN MICHALÍK

www.mukopolys.cz