Autoimunitní neuromuskulární onemocnění

MUDr. Radim Mazanec, Ph.D. – editor hlavního tématu
Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

Autoimunitní neuromuskulární onemocnění představují heterogenní skupinu nemocí, které zahrnují poruchy periferních nervů, nervosvalové ploténky a kosterních svalů. Uplynulá dekáda přinesla řadu novinek v oblasti diagnostiky, ale zejména v oblasti inovativních léčebných postupů. Ačkoliv se jedná o onemocnění vzácná, jsou autoimunitní nervosvalové choroby významné pro svůj dopad na délku a kvalitu života v dětském i dospělém věku. Zásadní je skutečnost, že jsou to nemoci léčitelné s možností zlepšit zdravotní stav, navodit remisi a zlepšit kvalitu života.

Cílem hlavního tématu tohoto čísla je poskytnout čtenářům přehledný souhrn informací o nejdůležitějších novinkách v diagnostice a léčbě těchto onemocnění s přihlédnutím k jejich využití v reálné klinické praxi. Základem úspěchu zůstává správná diagnóza, která je výsledkem syntézy, klinických a paraklinických nálezů. Inovativní léčebné prostředky pak vyžadují pečlivé hodnocení účinnosti a bezpečnosti léčby. Nové preparáty s sebou přináší i změnu léčebné strategie.

U myastenie gravis se kromě léků 1. linie (kortikoidy, inhibitory AChE, cytostatika) objevují v nových doporučeních pro léčbu aktivních forem myastenie u anti AChR pozitivních pacientů inhibitory C5 složky komplementu (eculizumab a ravalizumab) nebo protilátky proti neonatálnímu Fc receptoru (efgartigimod). Z dalších preparátů byl registrovaný inhibitor C5 složky komplementu zilucoplan nebo další protilátka proti neonatálnímu Fc receptoru – rozanolixizumab. Součástí nových doporučení je i problematika rozdílných přístupů k léčbě myastenie u dětí a dospělých, problematika vakcinací, rizikových léků i myastenických syndromů.

V diagnostice chronické zánětlivé demyelinizační polyneuropatie (CIDP) doporučení EAN z r. 2021 zjednodušuje diagnostický algoritmus na jisté a možné formy CIDP, dále na formy typické a na varianty CIDP, upravuje elektrodiagnostická kritéria (např. kondukční blok). Kromě standardních léčebných postupů 1. linie (kortikoidy, imunoglobuliny, plazmaferéza) doporučuje možnost udržovací léčby subkutánně aplikovaným imunoglobulinem po předchozí léčbě intravenózním IgG.

Doporučení EAN z r. 2023 v diagnostice Guillain Barrého syndromu (GBS) zdůrazňuje hlavně symetrickou motorickou kvadruparézu, areflexii a rychlou progresi, v rámci diferenciální diagnostiky doporučuje provedení likvorového a elektromyografického vyšetření, nově i možnost sonografie nebo magnetické rezonance v zobrazení periferních nervů. V léčbě doporučení potvrzuje jako 1. linii léčby plazmaferézu nebo intravenózní imunoglobulin, zdůrazňuje účinnost této léčby i ve 2–4 týdnech po vzniku příznaků.

V diagnostice zánětlivých myopatií vzrostl význam využití nově identifikovaných specifických autoprotilátek, zejména ve skupině idiopatických zánětlivých myopatií. Serologická specifikace umožnila nový koncept klasifikace zánětlivých myopatií. V léčbě zůstává lékem 1. volby imunosupresivní léčba kortikoidy v kombinaci s azathioprinem či methotrexátem či cyklofosfamidem. Pro farmakorezistentní případy je doporučena léčba rituximabem.

Požádal jsem autory jednotlivých kapitol o přehledné shrnutí zásadních informací o problematice závažných, ale účinně léčitelných získaných autoimunitních nervosvalových onemocnění. Jsem přesvědčený, že se podařilo tento náročný úkol splnit, a věřím, že čtenáři 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 a připravili odborný materiál na vysoké odborné i edukační úrovni.

MUDr. Radim Mazanec, Ph.D.
Neurologická klinika 2. LF UK
a FN Motol, Praha