



Vážené kolegyně a vážení kolegovia,

pred 10 rokmi sme Vás prvýkrát oslovili s možnosťou zapojiť sa do projektu vyhľadávania pacientov s **Pompeho chorobou pomocou skríninového vyšetrenia suchou kvapkou krvi** u rizikových jedincov s pletencovou svalovou slabosťou neurčitej etiológie, asymptomatickou hyperCKémiou alebo respiračnou nedostatočnosťou (1). Dnes môžeme konštatovať, že aj vďaka Vašej spolupráci sa vyšetrenie metódou suchej kvapky krvi stalo bežným diagnostickým vyšetrením v rutinej klinickej praxi. Do projektu skríninového vyhľadávania pacientov s Pompeho chorobou sa zapojili najmä neurológovia, ale aj pediatri, genetici, reumatológovia a viacerí všeobecní lekári.

V priebehu 10 rokov sme suchou kvapkou krvi vyšetřili viac ako 2 600 rizikových jedincov a Pompeho chorobu sme diagnostikovali u 12 pacientov. Pred spustením tohto projektu nebola v SR diagnostikovaná dospelá forma Pompeho choroby ani u jedného pacienta. Pompeho choroba je stále poddiagnostikované ochorenie, nielen na Slovensku, ale aj v zahraničí. Preto je nutné pokračovať v skríninovom vyhľadávaní pacientov s Pompeho chorobou. Pred zavedením enzymatickej substitučnej liečby mala Pompeho choroba chronicko-progredientný priebeh s infaustnou prognózou. Určenie diagnózy Pompeho choroby vo včasnom štádiu ochorenia s následnou ordináciou enzymatickej substitučnej liečby majú rozhodujúci význam pre priaznivú prognózu pacientov (1, 2).

Dovoľujeme si Vás upozorniť na možnosť zapojiť sa aj do projektu aktívneho vyhľadávania pacientov s Fabryho chorobou, ktorá rovnako ako Pompeho choroba patrí do skupiny zriedkavých chorôb. Príčinou Fabryho choroby je deficit α -galaktozidázy A, ktorý tiež možno detegovať skríninovým vyšetrením metódou suchej kvapky krvi (3, 4). V súčasnosti spúšťame projekt vyhľadávania pacientov s Fabryho chorobou. Skríninové diagnostické sety na Fabryho chorobu si môžete objednať prostredníctvom webovej stránky www.spravnadiagnoza.cz. Podobne ako pri Pompeho chorobe sú aj pri Fabryho chorobe obálky so skríninovými diagnostickými setmi a samotné vyšetrenie bezplatné.

Na diagnózu Fabryho choroby je nutné myslieť u pacientov s cievnou mozgovou príhodou vo veku do 55 rokov a u pacientov s idopatickou bolestivou neuropatiou tenkých nervových vlákien (3, 4). U týchto pacientov je indikované skríninové vyšetrenie metódou suchej kvapky krvi. K ďalším klinickým prejavom, ktorými sa môže Fabryho choroba manifestovať, patria kardiomyopatia nejasnej etiológie, renálna dysfunkcia, angiokeratómy, neznášanlivosť tepla alebo chladu, hypohidróza alebo anhidróza (3, 4).

Veríme, že k projektu vyhľadávania pacientov s Fabryho chorobou pristúpíte rovnako aktívne ako pri Pompeho chorobe. Určenie diagnózy Fabryho choroby vo včasnom štádiu a ordinácia enzymatickej substitučnej liečby sú významné pre prognózu pacientov s Fabryho chorobou.

Tešíme sa na ďalšiu spoluprácu s Vami.

Doc. MUDr. Peter Špalek, PhD.

člen redakčnej rady *Via practica*

Literatúra

1. Špalek P. Projekt vyhľadávania pacientov s Pompeho chorobou. *Via practica*. 2008; 5: 428.
2. Špalek P, et al. Dospelá forma Pompeho choroby v SR – diagnostické úskalía a omyly. *Neurológia*. 2014; 9: 157–164.
3. Bersano A, et al. Neurological features of Fabry disease: clinical, pathophysiological aspects and therapy. *Acta Neurol Scand*. 2012; 126: 77–97.
4. Tanislav C, et al. Frequency of Fabry disease in patients with small-fibre neuropathy of unknown aetiology: a pilot study. *Eur J Neurol*. 2011; 18: 631–636.