

Význam primárnej pediatrie v diagnostike a starostlivosti o pacientov s neuromuskulárnymi ochoreniami

MUDr. Patrícia Balážová, MUDr. Karin Viestová, MUDr. Silvia Radová, MUDr. Jana Surgošová,
doc. MUDr. Miriam Kolníková, PhD.

Klinika detskej neurológie LF UK a NÚDCH, Bratislava

Neuromuskulárne ochorenia (NM) tvoria široké spektrum ochorení, ktoré vznikajú v dôsledku abnormalít buniek predných rohov miechy, periférnych nervov, neuromuskulárnej platničky a svalov. V populácii detských NM pacientov prevažuje najmä hereditárna etiológia ochorení, pričom ostatné desaťročie prinieslo mnoho úspechov vo vývoji terapií pre tieto zriedkavé ochorenia. Príchod inovatívnych terapeutických možností podnietil aj potrebu vytvárania multidisciplinárnych tímov, ktoré zabezpečujú komplexnú a často zložitú starostlivosť o pacientov. Aj napriek vzniku špecializovaných centier je však potrebné myslieť na esenciálnu a nezanedbateľnú význam primárnej pediatrie v starostlivosti o NM pacienta.

Kľúčové slová: neuromuskulárne ochorenia, primárna pediatria

The role of general practitioners in the diagnosis and care of patients with neuromuscular disorders

Neuromuscular disorders (NMD) are broad spectrum of disorders affecting alpha-motoneurons of the anterior horn of the spine, peripheral nerves, neuromuscular junctions and muscles. In paediatric neuromuscular disorders, the leading cause of these disorders is hereditary aetiology. However, the last decade has brought many achievements in developing new drugs for the rare diseases mentioned above. The novel and innovative therapeutic options have created the need for multidisciplinary teams to coordinate complex and often tricky care for neuromuscular patients. Despite forming multidisciplinary centers, general practitioners are essential in caring for paediatric neuromuscular patients.

Key words: neuromuscular disorders, primary care

Pediatr. prax, 2025;26(1):20-24

Úvod

Neuromuskulárne ochorenia (NM) tvoria široké spektrum ochorení, ktoré vznikajú v dôsledku abnormalít buniek predných rohov miechy, periférnych nervov, neuromuskulárnej platničky a svalov. Rozvoj NM ochorení v detskom veku môžeme pozorovať od novorodeneckého obdobia až po adolescenciu, čo prispieva k ich heterogénnosti aj v rámci jednotlivých špecifických diagnostických jednotiek. Z hľadiska etiológie prevažujú u detí jednoznačne hereditárne podmienené NM ochorenia. Pohľad na hereditárne NM ochorenia prešiel počas ostatných rokov výraznou zmenou vplyvom rozširujúceho sa počtu dostupných terapií a nových štúdií. Súčasne je potrebné zvýrazniť, že v skupine NM ochorení je nezanedbateľné percento zriedkavých ochorení, ktoré často zahŕňajú nielen náročnú diagnostiku, ale aj následný komplexný terapeutický manažment. Z uvedeného vyplýva, že pacienti sú často v starostlivosti špecializovaných centier či neurológov so zameraním na problematiku NM ochorení. Vytváranie multidisciplinárnych tímov sa považuje za zlatý štandard v starostlivosti o detských a dospelých NM pacientov. Vzhľadom na

závažné následky svalovej slabosti a často aj širokú extramuskulárnu manifestáciu zahŕňa uvedený model starostlivosti veľké spektrum špecializovaných odborníkov, ktorí by mali byť oboznámení so špecifickými požiadavkami jednotlivých ochorení. Špecializované centrá by na základe tohto modelu mali umožniť pacientovi navštíviť rôznych špecialistov súčasne v porovnaní s mnohopočetnými návštevami rôznych klinických pracovísk a ambulancií. Štúdie zároveň potvrdili, že kvalita zdravotnej starostlivosti poskytovanej multidisciplinárnym tímom je vyššia ako v populácii NM pacientov vo výlučnej starostlivosti neurológov (1).

Snaha vytvárať špecializované pracoviská pre NM ochorenia môže viesť k zlyhaniu komunikácie medzi pacientom, rodičom, špecializovanými pracoviskami a primárnou pediatriou. Je nevyhnutné uviesť si esenciálnu úlohu primárnej pediatrie v starostlivosti o NM pacientov, pretože predstavuje nezastupiteľný článok nielen pre pacienta, ale aj pre samotné špecializované pracoviská. Je pochopiteľné, že úlohou primárnej pediatrie nie je koordinovať zložitú zdravotnú starostlivosť o NM pacientov. Úlohou špecializovaných

NM centier je však pediatrov oboznámiť s rozsahom potrebnej starostlivosti. U pacientov so spinálnou muskulárnou atrofiou (SMA) bolo výsledkom spolupráce našich SMA centier a špecialistov vytvorenie „checklistu“ SMA pacienta (obrázok 1). Jeho úlohou je umožniť rodičovi, pacientovi, ale aj pediatrovi pochopiť požiadavky na manažment SMA pacienta, ktorý je individualizovaný v závislosti od dosiahnutých maximálnych motorických schopností pacienta (sediaci, chodiaci, ležiaci SMA pacient). Vzhľadom na rozdielne potreby uvedených skupín pacientov je nevyhnutné personalizovať zdravotnú starostlivosť napríklad frekvenciou alebo rozsahom kontrolných vyšetrení. Súčasne SMA „checklist“ obsahuje aj potrebné kontaktné informácie jednotlivých špecialistov z príslušných SMA centier.

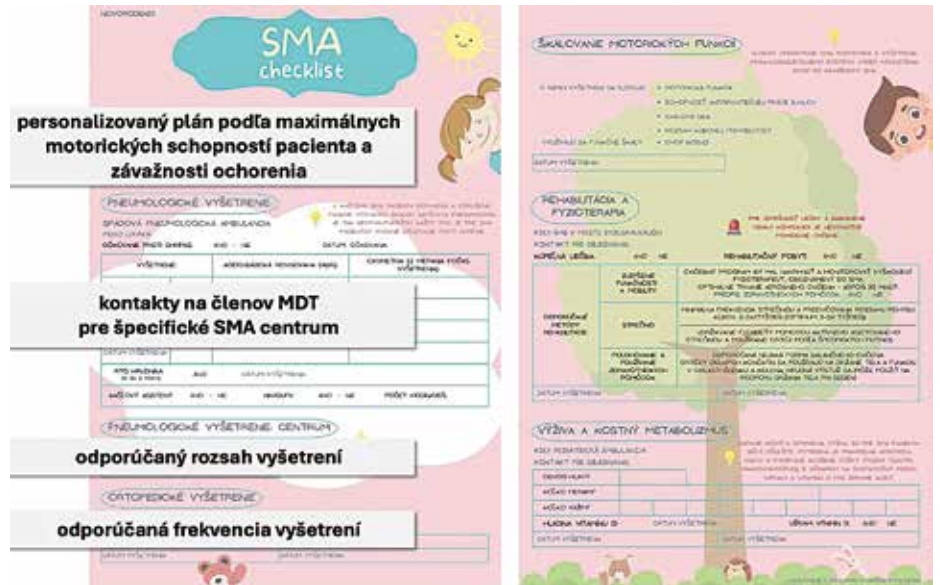
Včasná diagnostika NM ochorení v detskom veku

Primárna pediatria zohráva zároveň významnú úlohu v procese včasnej diagnostiky NM ochorení. K výraznému oneskoreniu stanovenia definitívnej diagnózy prispieva ich rozmanitý klinický obraz, ktorý často zahŕňa aj extramuskulárne

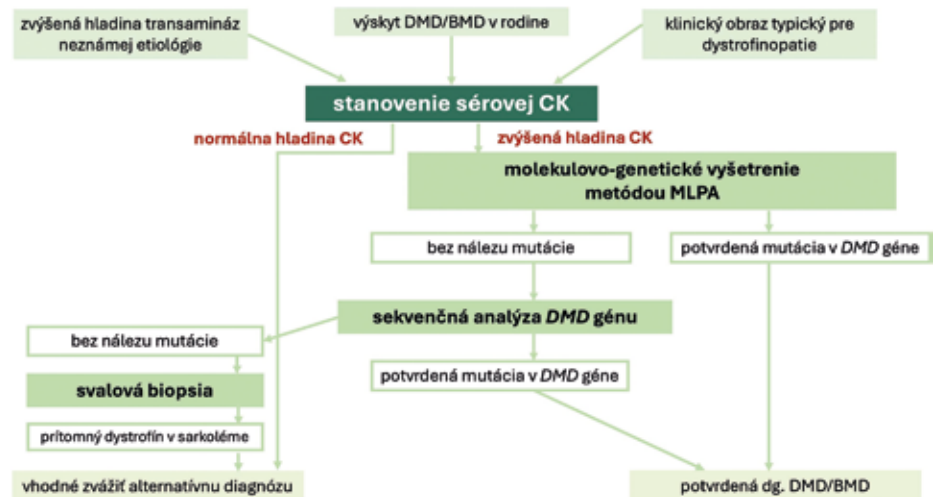
príznaky. Vo svetle nových diagnostických nástrojov, ako sú genetické a zobrazovacie vyšetrenia, zostáva základným pilierom diagnostiky NM ochorení dôkladná cieľená anamnéza a klinické vyšetrenie pacienta. Medzi hlavné klinické príznaky možného NM ochorenia zaraďujeme predovšetkým svalovú slabosť, ktorá môže postihovať rôzne svalové skupiny. V klinickom obraze pátrame po typických príznakoch, ako je hypotónia, zníženie tolerancie fyzickej námahy, svalové krampy, stuhnutosť, poruchy chôdze (napr. chôdza po špičkách, neobratná chôdza), zhoršenie motorických funkcií (napr. vysoká frekvencia pádov, neschopnosť samostatnej chôdze a chôdze po schodoch, neschopnosť behu) či ťažkosti s prehĺtaním a dýchaním. Súčasne môže pediater u dieťaťa identifikovať oneskorenie psychomotorického vývoja, ktoré nasmeruje k podozreniu na NM ochorenie. Príznaky bývajú veľmi rozmanité a zároveň rôzne vyjadrené medzi jednotlivými vekovými skupinami. Pri podozrení na NM ochorenie je základnou súčasťou diagnostického algoritmu **stanovenie svalových enzýmov**, medzi ktoré zaraďujeme najmä kreatínkinázu (CK), laktátdehydrogenázu (LD) a transaminázy (AST – aspartátaminotransferáza, ALT – alanínaminotransferáza) (2). **Vyšetrenie sérovej CK patrí medzi kľúčové diagnostické nástroje a má vysokú senzitivitu a špecifitu**, najmä v diagnostike svalových dystrofií. Snaha o skorú diagnostiku pacientov s Duchennovou svalovou dystrofiou (DMD) viedla k schváleniu **usmernenia Ministerstva zdravotníctva Slovenskej republiky týkajúceho sa včasnej identifikácie Duchenneovej svalovej dystrofie**, ktoré nadobudlo svoju účinnosť **od 6. októbra 2023**. Usmernenie odporúča vyšetrenie sérovej koncentrácie CK v rizikových skupinách populácie.

1. Všetky deti s hypotonickým syndrómom, svalovou slabosťou a oneskoreným psychomotorickým vývojom.
2. Deti do 6. roku veku, ktorým sa robí odber krvi z akéhokoľvek iného dôvodu. Pri zachytení výrazne zvýšenej hodnoty CK v sére (najmenej 3-násobok normálnej hodnoty) je potrebné dieťa odoslať k pediatrickému neurológovi alebo priamo na konzultáciu k lekárovi genetikovi. Pri fyziologickej hodnote CK sa pri ďalšom odbere krvi už vyšetrenie CK neopakuje.

Obrázok 1. Ukážka SMA „checklistu“ pre rodičov určeného na zlepšenie multidisciplinárnej starostlivosti o detských SMA pacientov



Obrázok 2. Diagnostika Duchenneovej svalovej dystrofie (upravené podľa 10)



Duchennova svalová dystrofia predstavuje X-viazané hereditárne podmienené NM ochorenie, pričom patrí medzi najčastejšie svalové dystrofie v detstvom veku, postihuje 1 z 5000 až 6000 živo narodených chlapcov. Prebiehajúce štúdie prinášajú nielen nový pohľad na etiopatogézu ochorenia, ale súčasne aj príslub nových terapeutických možností. V klinických štúdiách sa aktuálne využívajú rozdielne terapeutické prístupy, ako napríklad malé molekuly cieľené na nonsense mutácie (ataluren), antisense-oligonukleotidy umožňujúce exon-skipping (casimersen, eteplirsen, golodirsen, viltolarsen) alebo génová terapia využívajúca adeno-asociované vírusy obsahujúce mikrodystrofin (od júna 2023 je Food and Drug Administration (FDA) schválená prvá génová liečba pre DMD pacientov

– *deladistrogén moxeparvovek*) (3). Aj napriek skutočnosti, že všetky nové terapie nie sú dostupné v klinickej praxi, včasná identifikácia DMD pacientov s následnou multidisciplinárnou starostlivosťou a kortikosteroidnou liečbou vedú k spomaleniu progresie ochorenia a zvýšeniu kvality života. Pri porovnaní prežívania DMD pacientov pozorujeme zlepšenie v priebehu ostatných dekád – u DMD pacientov narodených pred rokom 1970 bol medián prežívania 25,77 rokov, pričom u pacientov narodených po roku 1970 bol medián prežívania až 40,95 rokov (4). Z uvedeného vyplýva prínos včasnej diagnostiky DMD a význam stanovenia sérovej CK u detských pacientov. Na definitívne potvrdenie diagnózy dystrofinopatií je potrebné molekulárno-genetické vyšetrenie (obrázok 2).

Tabuľka 1. Odporúčanie pre vakcináciu detských pacientov s NM ochorením a NM ochorení s imunomodulačnou liečbou (upravené podľa 7)

Vakcína	Typ vakcíny	Deti s NM ochorením	Deti s NM ochorením a kortikosteroidnou (KS) liečbou	Deti s NM ochorením a inou imunomodulačnou liečbou
Chrípka (inj.)	inaktivovaná	odporúčané pre všetkých – považované za bezpečné	považované za bezpečné	nie je odporúčaná u pacientov liečených rituximabom počas posledných 6 mesiacov
Hepatitída B	inaktivovaná	považované za bezpečné	považované za bezpečné, imunitná odpoveď môže byť nedostatočná	považované za bezpečné, imunitná odpoveď môže byť nedostatočná
Tetanus	inaktivovaná	považované za bezpečné	považované za bezpečné, imunitná odpoveď môže byť nedostatočná	považované za bezpečné, imunitná odpoveď môže byť nedostatočná
Pneumokoky	inaktivovaná	považované za bezpečné	považované za bezpečné, imunitná odpoveď môže byť nedostatočná	považované za bezpečné, imunitná odpoveď môže byť nedostatočná
MMR	živá atenuovaná	považované za bezpečné – odporúčané skompletizovať vakcináciu s 2 dávkami aspoň 4 týždne pred potenciálnou imunomodulačnou liečbou	kontraindikovaná u všetkých pacientov počas KS liečby vo vysokých dávkach, najmenej 1 mesiac od ukončenia liečby	kontraindikovaná u všetkých pacientov počas KS liečby vo vysokých dávkach, najmenej 1 mesiac od ukončenia liečby
Varicella	živá atenuovaná	považované za bezpečné – odporúčané skompletizovať vakcináciu s 2 dávkami aspoň 4 týždne pred potenciálnou imunomodulačnou liečbou	kontraindikovaná u všetkých pacientov počas KS liečby vo vysokých dávkach, najmenej 1 mesiac od ukončenia liečby	kontraindikovaná u všetkých pacientov počas KS liečby vo vysokých dávkach, najmenej 1 mesiac od ukončenia liečby
Bacille Calmette-Guerin (BCG)	živá atenuovaná	považované za bezpečné – odporúčané skompletizovať vakcináciu aspoň 4 týždne pred potenciálnou imunomodulačnou liečbou	kontraindikovaná u všetkých pacientov počas KS liečby vo vysokých dávkach, najmenej 1 mesiac od ukončenia liečby	kontraindikovaná u všetkých pacientov počas KS liečby vo vysokých dávkach, najmenej 1 mesiac od ukončenia liečby
Besnota	inaktivovaná	považované za bezpečné	považované za bezpečné, imunitná odpoveď môže byť nedostatočná	považované za bezpečné, imunitná odpoveď môže byť nedostatočná
Poliovírusy	inaktivovaná	považované za bezpečné	považované za bezpečné, imunitná odpoveď môže byť nedostatočná	považované za bezpečné, imunitná odpoveď môže byť nedostatočná

Očkovanie pacientov s neuromuskulárnymi ochoreniami

Vo všeobecnosti možno konštatovať, že vakcinácia predstavuje veľmi efektívny nástroj v prevencii pred infekčnými ochoreniami aj v populácii pacientov s NM ochoreniami. Limitované množstvo dát o imunogenicite, bezpečnosti, tolerancii a efektivite vakcín u NM pacientov je dôvodom absencie komplexného usmernenia pre očkovanie v uvedenej špecifickej skupine chorých. Nedostatok odporúčaní a neistota sú následne dôvodom nedostatočnej vakcinácie NM pacientov, čo však predstavuje nežiaduci fenomén vzhľadom na ich rizikovosť. U väčšiny NM pacientov je prítomná progresívna slabosť respiračných svalov so zníženou funkčnou kapacitou pľúc, často kombinovaná s progresívnou skoliózou, poruchou prehĺtania a gastroezofágovým refluxom. Pri vybraných respiračných infekčných ochoreniach u detských NM pacientov bol pozorovaný závažnejší priebeh ochorenia vyžadujúci umelú ventilačnú podporu, vysoké riziko rozvoja akútnej respiračnej insuficiencie a prolongovaný priebeh hospitalizácie (5). Aktuálne dostupné odporúčania zväzujú potrebu očkovania u detí s NM ochoreniami podľa

národných očkovacích kalendárov. Pri plánovaní očkovania je však potrebné špecificky zohľadniť skupinu NM pacientov liečených imunosupresívnou terapiou (napr. dlhodobá kortikosteroidná liečba u pacientov s DMD) a stupeň imunosupresie:

- **ťažko imunokompromitovaní** sú pacienti užívajúci dennú kortikosteroidnú liečbu v dávke ≥ 20 mg (alebo > 2 mg/kg/deň u pacientov s hmotnosťou < 10 kg) prednizónu alebo ekvivalentného kortikosteroidu po obdobie ≥ 14 dní; pacienti užívajúci imunomodulačnú liečbu inhibítormi tumor nekrotizujúceho faktora-alfa (TNF- α) alebo rituximabom,
- **mierne imunokompromitovaní pacienti** sú pacienti užívajúci nízku dávku systémových kortikosteroidov (< 20 mg/deň alebo < 2 mg/kg/deň) po obdobie < 14 dní alebo kortikosteroidy v alternujúcom podávaní (každý druhý deň); pacienti užívajúci metotrexát (MTX) v dávke $\leq 0,4$ mg/kg/týždeň, azatioprín v dávke ≤ 3 mg/kg/deň alebo 6-merkaptopurín v dávke $\leq 1,5$ mg/kg/deň (6).

Všeobecne sa vakcinácia u detských pacientov s NM ochorením bez imunosupresívnej liečby považuje za bezpečnú. U chorých s imunosupresív-

nou liečbou sú prítomné určité osobitné odporúčania (tabuľka 1) v závislosti od typu liečby.

- **Kortikosteroidy.** Podľa odporúčaní *The Infectious Diseases Society of America (IDSA)* v prípade ťažko imunokompromitovaných pacientov sú inaktivované vakcíny považované za bezpečné. **Živé vakcíny (napr. mumps, rubeola, morbilli) sú pre uvedenú skupinu pacientov počas kortikosteroidnej liečby kontraindikované a vakcinácia je možná najskôr po 4 týždňoch od prerušenia liečby.** Optimálne je skompletizovať očkovací kalendár pred začatím kortikosteroidnej liečby (6, 7).
- **Iné imunosupresívne terapie.** V prípade niektorých imunitne podmienených NM ochorení, ako sú napríklad zápalové polyneuropatie alebo zápalové myopatie, sa v imunomodulačnej liečbe využívajú aj iné preparáty, ktoré môžu komplikovať plánovanú vakcináciu. Pacientom užívajúcim imunomodulačnú liečbu inhibítormi TNF- α , rituximabom alebo vysokými dávkami MTX ($> 0,4$ mg/kg/týždeň), azatioprínu (> 3 mg/kg/deň) alebo 6-merkaptopurínu ($> 1,5$ mg/kg/deň) **sa neodporúča očkovanie ži-**

Tabuľka 2. Špecifické odporúčania pre anesteziologický manažment vybraných NM ochorení podľa ENMC (European Neuromuscular Center) (9)

Svalové dystrofie	
Predoperačne	<ul style="list-style-type: none"> špecifické predoperačné zhodnotenie v závislosti od konkrétnej diagnózy u DMD pacientov v pokročilom štádiu ochorenia (na invalidnom vozíku) je potrebné predoperačné zhodnotenie dýchacích ciest zvážiť podanie i.v. hydrokortizónu u pacientov s prebiehajúcou kortikosteroidnou liečbou (prednizolón ≥ 5 mg/deň počas viac ako 1 mesiaca) alebo nedávno ukončenou kortikosteroidnou liečbou (do 1 roka od ukončenia liečby)
Intraoperačne	<ul style="list-style-type: none"> AIR predstavuje špecifickú komplikáciu celkovej anestézie u pacientov s dystrofinopatiami (najmä v detskom veku), spojenú s použitím sukcinylcholínu a/alebo volatilných anestetík bez asociácie s MH u DMD pacientov je prítomná dysfunkcia primárnej hemostázy a riziko zvýšených krvných strát nie sú dokumentované prípady rozvoja AIR pri iných svalových dystrofiách ako DMD/BMD, nie je však možné vylúčiť hypotetické riziko (najmä pri LGMD)
Postoperačne	<ul style="list-style-type: none"> reštart kortikosteroidnej liečby pri DMD/BMD čo najskôr, ako je možné
Kongenitálne myopatie	
Predoperačne	<ul style="list-style-type: none"> zhodnotenie potreby fibro-optickej tracheálnej intubácie pri kraniofaciálnych abnormalitách u pacientov s výraznou spinálnou rigiditou a redukovanými pohybmi krku (najmä pacienti s mutáciami v génoch <i>NEB</i> a <i>SELENON</i>) môže byť sťažená intubácia v prípade X-viazanej myotubulárnej myopatie je potrebné pri predoperačnom vyšetrení doplniť hepatálne a koagulačné testy zvážiť riziká respiračného postihnutia v závislosti od špecifických variantov kongenitálnych myopatií (v kontraste so svalovými dystrofiami nie je respiračné postihnutie v korelácii s pletencovou svalovou slabosťou – najmä pri <i>NEB</i> a <i>SELENON</i>-asociovaných kongenitálnych myopatiách)
Intraoperačne	<ul style="list-style-type: none"> u pacientov s myotubulárnou myopatiou je zvýšené riziko krvácania MH je asociovaná s variantami v géne <i>RYR1</i>, menej často s variantami v géne <i>CACNA1S</i> a <i>STAC3</i>
Postoperačne	<ul style="list-style-type: none"> v dôsledku redukovanej svalovej hmoty a tendencii k rozvoju hypoglykémii je v pooperačnom období nutné monitorovanie výživy
Mitochondriálne myopatie	
Predoperačne	<ul style="list-style-type: none"> predoperačne je potrebné stanovenie sérového laktátu, glykémie a iónov s cieľom monitorovať metabolickú homeostázu
Intraoperačne	<ul style="list-style-type: none"> zvýšené riziko rozvoja syndrómu propofolovej infúzie v časovom odstupe 3 – 5 dní od podania propofolu volatilné anestetiká sú považované za bezpečné (aj napriek zvýšenej senzitivite pacientov na ich podanie) peroperačný tekutinový manažment počas hladovania by mal zahŕňať aspoň 5 % glukózu, infúzie by nemali obsahovať laktát vyhnúť sa hypo- a hypertermii
Postoperačne	<ul style="list-style-type: none"> pretrváva riziko rozvoja syndrómu propofolovej infúzie zabezpečiť dostatočný energetický príjem a zabrániť prolongovanému hladovaniu
Myasténia gravis	
Predoperačne	<ul style="list-style-type: none"> elektívne výkony plánovať v čase stabilizácie ochorenia zvážiť podanie i.v. hydrokortizónu u pacientov liečených kortikosteroidnou liečbou prednizolónom v dennej dávke 5 mg a viac počas viac ako 1 mesiaca (tiež u pacientov do 1 roka po ukončení kortikosteroidnej liečby) v deň operácie možno vynechať podanie imunosupresívnej liečby okrem kortikosteroidnej liečby podávanie inhibítorov acetylcholinesterázy je možné až do operačného výkonu, ale pozastavené je počas samotnej anestézie
Intraoperačne	<ul style="list-style-type: none"> bezpečne boli použité TIVA a volatilné anestetiká preferencia sugammadexu pred neostigmiénom vzhľadom na menšie riziko myastenickej krízy po tymektómii u dospelých pacientov s MG
Postoperačne	<ul style="list-style-type: none"> reštart per os liečby čo najskôr v prípade potreby intravenózneho podávania inhibítorov acetylcholinesterázy sa odporúča dávkovanie: <ul style="list-style-type: none"> pomer perorálny pyridostigmin : intravenózne pyridostigmin = 30 : 1 pomer perorálny pyridostigmin : intravenózne neostigmin = 60 : 0,5 riziko rozvoja myastenickej alebo cholinergickej krízy
Myotonická dystrofia typu 1 a 2	
Predoperačne	<ul style="list-style-type: none"> predoperačný skrining by mal zahŕňať EKG, ECHO a funkčné vyšetrenie pľúc (v sede a supinačnej polohe) cieľom neurologického vyšetrenia je zhodnotenie svalovej slabosti (proximálna svalová slabosť u pacientov s MD1 predikuje vyššie riziko rozvoja komplikácií počas anestézie) zvážiť nasadenie antacid na profylaxiu aspirácie v dôsledku gastrointestinálnej dysmotility
Intraoperačne	<ul style="list-style-type: none"> regionálna anestézia, TIVA a volatilné anestetiká sú považované za efektívne a bezpečné, avšak nie vždy je možné predchádzať zhoršeniu myotonických prejavov vyhnúť sa použitiu opioidov v dôsledku zvýšenej senzitivity na danú skupinu liečiv a rizika rozvoja respiračných/gastrointestinálnych komplikácií bolesť, chlad, elektrická a mechanická stimulácia sa môžu podieľať na zhoršení prejavov myotónie
Postoperačne	<ul style="list-style-type: none"> vyhnúť sa použitiu opioidov (ak je možné) zvýšené riziko rozvoja prolongovaného ilea v dôsledku intestinálnej dysmotility

AIR – anestéziou indukovaná rabdomyolýza, BMD – Beckerova svalová dystrofia, DMD – Duchennova svalová dystrofia, LGMD – limb girdle muscular dystrophy, MH – malígna hypertermia, MD1 – myotonická dystrofia 1, MG – myasténia gravis, TIVA – totálna intravenózna anestézia

vými vakcínami, pričom neživé vakcíny sa považujú za bezpečné. Mierne imunokompromitovaní NM pacienti môžu absolvovať očkovanie podľa kalendára (7).

Súčasne netreba opomenúť aj význam vakcinácie jednotlivých členov domácnosti zdieľanej s NM pacientom.

Okrem očkovania podľa kalendára sa odporúča aj každoročná vakcinácia proti chrípke (ak u člena domácnosti nie je iná kontraindikácia na očkovanie). Ak sa proti poliomyelitíde očkujú deti, ktoré zdieľajú domácnosť s imunokompromitovaným pacientom, neodporúča sa orálna poliovakcína (6).

Za dôležité považujeme ešte zmienku o manažmente akútneho respiračného ochorenia, ktorý často začína na úrovni primárnej pediatrie. Z klinickej praxe vyplýva, že u chorých s NM je potrebná včasná iniciácia antibiotickej liečby v porovnaní s ostatnou detskou populáciou.

Anestéziologický manažment detských NM pacientov

Deti s NM ochoreniami sú vzhľadom na bohatú extramuskulárnu manifestáciu často indikované na výkony v celkovej anestézii (napr. ortopedické výkony šliach alebo skoliózy). V závislosti od špecifického typu NM ochorenia by mal skúsený anestéziológ zvoliť individuálne prispôbený manažment (tabuľka 2). V predoperačnom období sa štandardné vyšetrenia často môžu rozšíriť o pneumologické alebo kardiologické vyšetrenie podľa fenotypu ochorenia. Každý lekár, ktorý je súčasťou multidisciplinárnej starostlivosti o NM pacienta, by si mal uvedomiť osobitosti výkonov v anestézii v porovnaní s bežnou detskou populáciou (aj pri indikácii výkonov). Úlohou primárnej pediatrie je v prípade plánovaných výkonov v celkovej anestézii smerovať pacientov na špecializované a dostatočne vybavené pracoviská, ktoré majú potrebnú skúsenosť s anestéziou u NM pacientov. Nesprávne zvolený anestéziologický manažment môže nielen ohroziť pacienta, ale tiež viesť k nenávratnému zhoršeniu klinického stavu. Rovnako obozretne je potrebné pristupovať aj k pacientom, u ktorých bolo vyslovené podozrenie na NM ochorenie (napr. perzistujúca hyperCKémia, epizódy rabdomyolýzy alebo anamnéza svalovej slabosti), avšak diagnostika zatiaľ nie je ukončená (8, 9). Pri hľadaní potrebných odporúčaní pre jednotlivé NM ochorenia je vhodné ako zdroj informácií zvoliť napríklad webovú lokalitu OrphanAnesthesia

<https://www.orphananesthesia.eu/>, ktorá bola vytvorená v spolupráci viacerých odborných spoločností vrátane The European Society of Paediatric Anaesthesia (ESPA).

Záver

Manažment detských pacientov s neuromuskulárnym ochorením predstavuje komplexnú výzvu, ktorá si vyžaduje úzku interdisciplinárnu spoluprácu a dôslednú koordináciu medzi primárnou pediatriou a špecializovanými centrami. Efektívna starostlivosť o týchto pacientov závisí od prepojenia odborníkov z rôznych oblastí medicíny, pravidelného zdieľania poznatkov a aplikácie najnovších terapeutických postupov v klinickej praxi.

Primárna pediatria zohráva kľúčovú úlohu nielen v poskytovaní kontinúálnej a komplexnej starostlivosti, ale aj v identifikácii potrieb pacienta a včasnom sprostredkovaní špecializovanej starostlivosti. Neustále sa rozvíjajúce poznatky v oblasti neuromuskulárnych ochorení kladú dôraz na význam vzdelávania a informovanosti odborníkov v primárnej starostlivosti o najnovších terapeutických možnostiach a odporúčaných postupoch.

Integrácia týchto princípov do každodennej praxe môže významne prispieť k zlepšeniu kvality života detí s neuromuskulárnymi ochoreniami a ich rodín, poskytujúc im komplexnú, personalizovanú a efektívnu starostlivosť.

Konflikt záujmov: Autori nie sú v konflikte záujmov.

Literatúra

- Paganoni S, Nicholson K, Leigh F, et al. Developing multidisciplinary clinics for neuromuscular care and research. *Muscle Nerve*. 2017;56(5):848-58. doi: 10.1002/mus.25725.
- McDonald CM. Clinical approach to the diagnostic evaluation of hereditary and acquired neuromuscular diseases. *Phys Med Rehabil Clin N Am*. 2012;23:495-563. doi: 10.1016/j.pmr.2012.06.011.
- Duan D, Goemans N, Takeda S, et al. Duchenne muscular dystrophy. *Nat Rev Dis Primers*. 2021;7(1):1-19. doi: 10.1038/s41572-021-00248-3.
- Kieny P, Chollet S, Delalande P, et al. Evolution of life expectancy of patients with Duchenne muscular dystrophy at AFM Yolaine de Kepper centre between 1981 and 2011. *Ann Phys Rehabil Med*. 2013;56(6):443-54. doi: 10.1016/j.rehab.2013.06.002.
- Esposito S, Bruno C, Berardinelli A, et al. Vaccination recommendations for patients with neuromuscular disease. *Vaccine*. 2014;32:5893-900. doi: 10.1016/j.vaccine.2014.09.003.
- Rubin LG, Levin MJ, Ljungman P, et al. 2013 IDSA clinical practice guideline for vaccination of the immunocompromised host. *Clin Infect Dis*. 2014;58(3):309-18. doi: 10.1093/cid/cit816.
- Golli T, Kastrin A, Pokorn M, et al. Immunosuppression and immunization: Vaccination in pediatric patients with neuromuscular diseases treated with steroids or immune-modulating drugs. *European Journal of Paediatric Neurology*. 2021;35:158-64. doi: 10.1016/j.ejpn.2021.10.009.
- Balázová P, Viestová K, Martinka I, et al. Management of anaesthesia in children with neuromuscular diseases. *Cesk Slov Neurol N*. 2024;87(3):165-173 doi: 10.48095/ccsnn2024165.
- van den Bersselaar LR, Heytens L, Silva HCA, et al. The European Neuromuscular Centre Consensus Statement on Anaesthesia in Patients with Neuromuscular Disorders. *Eur J Neurol*. Published Online First: 16 August 2022. doi: 10.1111/ene.15526.
- Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol*. 2018 Mar;17(3):251-267. doi: 10.1016/S1474-4422(18)30024-3. Epub 2018 Feb 3.

MUDr. Patrícia Balázová

Klinika detskej neurológie
LF UK a NÚDCH
Limbová 1, 833 40 Bratislava
patricia.balazova@nudch.eu

