

Obsah

- 1 Hereditární transthyretinová amyloidóza s polyneuropatií
- 3 Léčba SMA nalézá svou novou tvář
- 6 Akutní jaterní porfyrie – kdy na ně pomýšlet a jak je léčit?
- 8 fSCIG v léčbě CIDP – klinická data v českém kontextu
- 11 Efgartigimod v léčbě generalizované myasthenia gravis: zkušenosti z klinické praxe

Hereditární transthyretinová amyloidóza s polyneuropatií

Hereditární (vrozená) transthyretinová amyloidóza (hATTR) představuje závažné, progresivně probíhající multisystémové onemocnění vznikající na podkladě mutace v genu kódujícím prealbumin (transthyretin, TTR). Transthyretinová amyloidóza (ATTR) je onemocnění způsobené nesprávným skládáním transthyretinu, proteinu, který se vytváří především v játrech a zajišťuje transport vitamínu A a tyroxinu.

Při ATTR se nesprávně složený tetramer proteinu TTR stává nestabilním a rozpadá se na jednotlivé monomery, které jsou amyloidogenní a vytvářejí agregáty v podobě amyloidních fibril, jež se ukládají v mezibuněčné hmotě a hromadí se v tkáních ve formě amyloidních usazenin, což vede k postupnému poškození orgánů. Klinická manifestace závisí na konkrétní mutaci, přičemž může převažovat postižení neurologické, nebo kardiální. Diagnóza je stanovena genetickým vyšetřením, případně potvrzena histologicky.

MUDr. Radim Mazanec, Ph.D., vedoucí Neuromuskulárního centra Neurologické kliniky 2. LF UK a FN Motol, v úvodu své přednášky, která byla v programu letošního brněnského Neuromuskulárního kongresu součástí sympozia podpořeného společností Medison Pharma, připomněl, že geneticky podmíněná vrozená forma ATTR je velmi vzácná, celosvětově se odhaduje přibližně na 50 000 případů. I když, jak upozornil MUDr. Mazanec, tento odhad je nepochybně zatížen určitou poddiagnostikovaností. Geograficky lze identifikovat určité klastry, kde se tato forma onemocnění vyskytuje častěji.

Vrozená ATTR je autozomálně dominantně dědičné onemocnění způsobené patogenními variantami v genu TTR, nejčastěji V50M. Postihuje osoby různého věku a působí multiorgánové postižení. Rozpoznává se časná forma, která se manifestuje u osob kolem 30. roku věku, a pozdní forma až po padesátce, někdy i později.

Vrozená ATTR (hATTR neboli vATTR) je poměrně agresivní onemocnění, progresuje velmi rychle a vede k fatálnímu konci v průměru v horizontu 6 až 12 let od prvních symptomů. Diagnózu je možno definitivně potvrdit jen molekulárně genetickým vyšetřením.

Naproti tomu získaná ATTR (divokého typu, ATTRwt) není geneticky podmíněná a její výskyt je častější než u hereditární formy (celosvětově se odhaduje na 200 000 až 300 000 případů). Na rozdíl od vrozené ATTR je porucha skládání proteinu TTR podmíněna věkem, proto postihuje osoby zpravidla starší 65 let, více muže než ženy. Při ATTRwt dochází k preferenčnímu ukládání amyloidních depozit v myokardu, což vede k postupnému rozvoji progresivního srdečního selhání, kardiovaskulárních příhod a předčasnou mortalitou. Výskyt neurologických symptomů je u ATTRwt nižší, cca jen u třetiny pacientů, zatímco u vrozené ATTR se jedná o jednu z nejčastějších manifestací.

„Abychom mohli včas pomýšlet na transthyretinovou amyloidózu, je pro nás neurologie důležitá především správně a včas vyhodnotit u pacienta přítomnost tzv. „red flags“, mezi které patří přítomnost oboustranného syndromu karpálního tunelu bez nějaké jasné příčiny – například pokud se nejedná o člověka, který by byl vystaven manuální zátěži nebo vibracím. Je třeba vědět, že syndrom karpálního tunelu může předcházet dalším neurologickým



Care Comm
we care...



Ediční řada: Terapie v neurologii | červen 2026 | Vydavatel: Care Comm s.r.o., Klicperova 604/8, 150 00 Praha 5 | šéfredaktorka: Ing. Kateřina Michnová, katerina.michnova@carecomm.cz | odborná redaktorka: Mgr. Lucie Simonidesová, lucie.simonidesova@carecomm.cz | specialista medicínských projektů: Jan Laitl, jan.laitl@carecomm.cz, +420 725 778 001 | Jazyková redakce: Jan Kulhawý | Grafická úprava: Karel Zahradník | Tisk: Akontext s.r.o., Zárybnická 2048/7, 141 00 Praha 4 | Distribuováno s časopisem Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie č. 3/2026 | Neprodejné, určeno odborné zdravotnické veřejnosti. | Přetisk a jakékoli šíření je povoleno pouze se souhlasem vydavatele. | Redakce nezodpovídá za jazykovou správnost inzerátů. | © Care Comm s.r.o.

www.terapie.digital  www.facebook.com/terapie.digital