

## Szerkesztői kommentár

A neuromuscularis betegségek felismerése, kezelése, sok esetben évtizedeken át tartó gondozása multidiszciplináris feladat, hiszen a családorvostól kezdve a legspecializáltabb molekuláris genetikáig számos szakember vesz részt benne. Ezeknek a betegségeknek a nagy része vagy genetikailag meghatározott, vagy autoimmun patomechanizmusra vezethető vissza. Mindkét csoportban az elmúlt évtized számos új diagnosztikus és terápiás lehetőséget eredményezett. A neurológia hosszú ideig a medicina egyik legdeszkriptívebb diszciplínája volt, ma azonban egyre inkább elmondható, hogy – a modern molekuláris és képalkotó módszereknek köszönhetően – ismerik a betegségek hátterében álló biokémiai, genetikai és patofiziológiai folyamatokat, továbbá a diagnosztikában a legmodernebb tudományos eredményeket alkalmazzák. A patomechanizmus megismerése új terápiás célpontok megjelölését teszi lehetővé. Több betegség vonatkozásában a biotechnológia legújabb vívmányait alkalmazzák nagy sikerrel, de a személyre szabott gyógyítás gyakorlata is megvalósulni látszik több betegség vonatkozásában. A klasszikus farmakoterápiák mellett egyre több kórképben jelennek meg a biológiai terápiák, új reményt adva a korábban gyógyíthatatlannak vélt betegségekben szenvedőknek.

Jelen összeállításunk jól példázza, hogy a molekuláris neurológia új eredményeinek használata a klinikai gyakorlatban ma már nemcsak álom, hanem egy-egy örökletes betegség oki kezelése a mindennapok tudománya. Ilyen sikertörténetről számol be *dr. Bereznai Benjamin* tanár úr és munkatársainak közleménye egy genetikusan meghatározott izombetegség, a Pompe-kór diagnosztikája és enzimpótló kezelése kapcsán elért hazai diagnosztikai és terápiás eredményekről, illetve példértékű multidiszciplináris gondozás hatékonyságáról.

*Dr. Karcagi Veronika* tanárnő és kollégái a leggyakoribb autoszomális domináns öröklődésű izomdisztrófia hátterében álló epigenetikai tényezőket ismertetik, és kitérnek ezen eltérések mindennapi klinikai diagnosztikában való alkalmazásának szükségességére is.

A közlemény szemléletes ábrákkal teszi érthetővé a molekuláris genetikában nem jártas olvasó számára első olvasásra bonyolultnak tűnő genetikai elemzést.

Az autoimmun betegségek közül a három leggyakoribb neuromuscularis betegség differenciáldiagnosztikájáról és kezelési elveiről kapunk áttekintést a lapszámban. *Diószeghy Péter* főorvos urat a szerzett immunmediált polyneuropathiák patomechanizmusának és differenciáldiagnosztikájának ismertetésére kérjük föl. A mindennapok gyakorlatában igen gyakran kerül szembe ezzel a kérdéssel számos diszciplína képviselője. A korábban is heterogén betegségcsoport ma már szinte átláthatatlanul sok alcsoportra bomlott, így hálásan olvassuk a komprehenzív összefoglalást és a gyakorlati útmutatásokat.

*Dr. Dankó Katalin* tanárnőt a belgyógyászok, immunológusok, reumatológusok és neurológusok között sok esetben elkallódó nem ritka gyulladásos myopathiák (polymyositis és dermatomyositis) XXI. századi kezelési elveiről kértük meg összefoglaló, aktualizáló közlemény írására. A közleményben publikált algoritmus kiválóan segíti a terápiás döntések meghozatalában a gyakorló klinikust.

*Dr. Pál Zsuzsanna* és munkatársai egy ritka autoimmun myasthenia gravis felismeréséhez nyújtanak hasznos információkat és hívják fel a figyelmet arra, hogy a myastheniás beteg szerotipizálása milyen fontos lehet a beteg optimális kezelési stratégiájának megválasztásához.

Reméljük, az összeállítás azonkívül, hogy a mindennapok gyakorlatában segítséget nyújt az olvasóknak, felhívja arra is a figyelmet, hogy az egyes betegségek kategóriákon belül a klinikai adatok és a laboratóriumi eredmények szintetizálásának eredményével kialakított alcsoportok képzése egyre fontosabb egy adott betegség optimális kezelési stratégiájának felállítása során.

*Molnár Mária Judit dr.*  
a lapszám szerkesztője

