

256. mezinárodní seminář ENMC:

Místo konání: Hoofddorp, Nizozemsko

Název: Specifické a asociované autoprotilátky u myozitidy (MSA-ab)

Datum konání: 8. - 10. října 2021

Organizátoři: Prof. Y. Allenbach (Francie), Dr. J. Damoiseaux (Nizozemsko), Prof. A. Mammen (Spojené státy).

Překlad této zprávy: Prof. J. Vencovský

Účastníci: Workshopu se zúčastnila multidisciplinární skupina 20 účastníků z 10 zemí zahrnující lékaře z různých oborů, laboratorní specialisty, výzkumné pracovníky a zástupce pacientů. Vzhledem k omezením způsobeným pandemií COVID-19 se přibližně polovina účastníků zúčastnila setkání online.

Základní informace: Idiopatické zánětlivé myopatie (IIM) představují různé podtypy: dermatomyozitida (DM), imunitně zprostředkovaná nekrotizující myopatie (IMNM), antisyntetázový syndrom (ASyS), myozitida s inkluzními tělísky (IBM), překryvná myozitida (OM) a polymyozitida (PM). Tyto podtypy se liší klinickými projevy, prognózou a terapeutickými možnostmi. V posledních desetiletích byly objeveny četné autoprotilátky, které podporují diagnózu a doplňují informace o podtypu a prognóze. Detekce autoprotilátek specifických pro myozitidu (MSA) byla původně omezena na výzkumné laboratoře, ale v současné době je k dispozici několik komerčních testů, které umožňují jejich široké zavedení do klinických laboratoří.

Cíle semináře: Aby bylo možné optimálně interpretovat výsledky testů na MSA, měl workshop následující cíle:

- definovat klinické indikace, které vyžadují vyšetření MSA
- definovat optimální strategii testování u pacientů s podezřením na IIM
- harmonizovat způsob hlášení výsledků klinickému lékaři, aby byla umožněna jejich optimální interpretace.

Výsledky/výstupy semináře:

Definovat klinické indikace, které vyžadují vyšetření MSA. Panuje shoda, že MSA mají přidanou hodnotu z hlediska diagnostiky, subtypizace a prognózy IIM. Vyšetření MSA by měli požadovat pouze kliničtí lékaři, kteří mají příslušné odborné znalosti (tedy nikoli praktičtí lékaři). Testování je opodstatněné během diagnostického vyšetření pacientů s podezřením na IIM. Kromě toho je třeba zvážit opakování testování v případě nesrovnalostí a pouze ve výjimečných případech při běžném sledování.

Definovat optimální strategii testování pacientů s podezřením na IIM. Detekce na MSA by neměla začínat vyšetřením na antinukleární protilátky (ANA), ale přímým vyšetřením na celý panel MSA. Není k dispozici žádný „zlatý standard“ pro detekci těchto autoprotilátek, ale je známo, že kvalita detekce některých autoprotilátek může být v některých komerčních testech nedostatečná.

Harmonizovat způsob nebo hlášení výsledků klinikovi, aby byla umožněna jejich optimální interpretace. Výsledky testů na MSA by měly být hlášeny semikvantitativním způsobem s rozlišením mezi nízkou, střední a vysokou pozitivitou. Zpráva by měla obsahovat všechny autoprotilátky, které byly testovány, v kombinaci s informací o použitém testu. Je potřebné zdůraznit, že nález positivity protilátek anti-MDA5, který může být spojený s přítomností rychle progredujícího onemocnění plic, vyžaduje naléhavou pozornost lékaře.

Výsledek pro pacienty a jejich rodiny: Pacienti budou schopni lépe pochopit vysvětlení klinické užitečnosti MSA z hlediska stanovení diagnózy, podtypů a prognózy choroby, kterého se jim dostane ze strany jejich ošetřujícího lékaře.

Další kroky: Bude navržena multicentrická studie s cílem lépe určit testové charakteristiky jednotlivých MSA ve vztahu k souvisejícím klinickým projevům. Tím se zlepší interpretace výsledků testu.

Úplná zpráva bude zveřejněna v časopise Neuromuscular Disorders (PDF).