

Komentarz do prac

Niniejszy numer „Postępów Nauk Medycznych” dedykowany jest Panu Prof. Hubertowi Kwiecińskiemu, zawiera prace omawiające różne problemy współczesnej neurologii. EPITAFIUM opracowała prof. Anna Kamińska.

Praca poglądowa przygotowana przez Autorów: Magdalena Kuźma-Kozakiewicz i Hubert Kwieciński omawia zagadnienia związane z ciężką nieuleczalną chorobą neurologiczną – stwardnieniem bocznym zanikowym. Około 35% przypadków rodzinnych i 10% sporadycznych jest spowodowanych mutacjami genu SOD1 (kodującego miedziowo-cynkową dysmutazę nadadtlenkową), FUS/TLS (białko FUS/TLS) oraz TARDP (białko TDP-43). Artykuł analizuje możliwości korzystania z terapii genowej w tym schorzeniu.

Kolejny artykuł dotyczy choroby Huntingtona (Autorzy: Marta Jethon, Marta Piaścik-Gromada, Elżbieta Zdzienicka, Urszula Fiszer i Wioletta Krysa). Zaprezentowany został przypadek kliniczny obejmujący dwie siostry w wieku 64 i 60 lat, u których prawdopodobne jest występowanie choroby Huntingtona, jednak u obu kobiet obserwuje się jedynie 35 powtórzeń trinukleotydu CAG w genie HTT. Według mojej wiedzy jest to pierwszy opis takiego przypadku w Polsce.

Autorzy: Anna Pfeffer, Małgorzata Chodakowska, Krzysztof Czyżewski, Tomasz Gabryelewicz, Elżbieta Łuczywek, Małgorzata Mossakowska, Katarzyna Broczek i Maria Barcikowska przedstawili pracę oryginalną dotyczącą oceny rozpowszechnienia otępienia w ramach Programu Badania Polskich Stulatków mieszkających w Warszawie. Otępienie stwierdzono u 66,3%, a wśród osób z otępieniem u 74,5% rozpoznano chorobę Alzheimera. W badanej grupie wiek pozostaje nadal czynnikiem ryzyka rozwinięcia się otępienia.

Kolejna oryginalna praca dotyczy chorych z udarem mózgu (Autorzy: Witold Palasik, Wiesław Tadeusiak i Urszula Fiszer). Podwyższony poziom homocysteiny jest niezależnym czynnikiem ryzyka dla chorób układu sercowo-naczyniowego. Wyniki wskazują na istotną rolę homocysteiny jako niezależnego czynnika ryzyka dla niedokrwiennego udaru mózgu typu LACI.

W oryginalnej pracy Autorzy: Cezary Siemianowski i Leszek Królicki analizowali chorych z napadami padaczkowymi rozpoczynającymi się w przyśrodkowej części płata skroniowego mózgu. Nie stwierdzono bezpośredniego związku między nasileniem zmian w badaniu EEG a stopniem strukturalnego uszkodzenia hipokampów w badaniu wolumetrycznym.

W poglądowej pracy Autorka: Joanna Jędrzejczak podjęła analizę dotychczasowych osiągnięć naukowych w zakresie padaczki oraz przedstawiła dalsze wyzwania naukowe i kliniczne dotyczące padaczki. Artykuł przedstawia najnowsze doniesienia dotyczące poznania i zrozumienia nagłej nieoczekiwanej śmierci w padaczce (SUDEP).

Poglądowa praca Autorów: Rafał Rola i Danuta Ryglewicz omawia kanałopatie neuronalne. Pierwsze kanałopatie neuronalne zostały odkryte w chorobach mięśniowych. Z upływem czasu spektrum kanałopatii neuronalnych uległo poszerzeniu. Ten artykuł wyróżnia się bardzo nowoczesnym podejściem do chorób neurologicznych.

W poglądowej pracy Autorzy: Tomasz Litwin, Anna Członkowska omówili bardzo szeroko możliwy obraz kliniczny choroby Wilsona, a także dostępne metody diagnostyczne pozwalające postawić rozpoznanie choroby Wilsona oraz ich ograniczenia. Autorzy przytoczyli również aktualnie proponowane zalecenia hepatologów z AASLD (*American Association for the Study of Liver Disease*) dotyczące diagnostyki i leczenia choroby Wilsona.

W ostatniej pracy Autor: Urszula Fiszer przedstawiła poglądy dotyczące obecnego miejsca lewodopy w leczeniu choroby Parkinsona, wnioskując, że lek ten pozostaje nadal podstawowym w leczeniu tego schorzenia.

Choroby neurologiczne stanowią nadal trudny problem diagnostyczny i terapeutyczny, pomimo intensywnie prowadzonych prac badawczych. Prace przedstawione w numerze przedstawiają szeroki zakres tych zagadnień.

Prof. Urszula Fiszer