

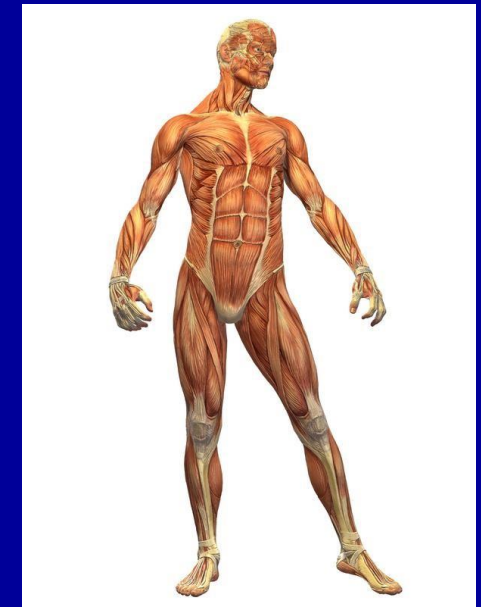
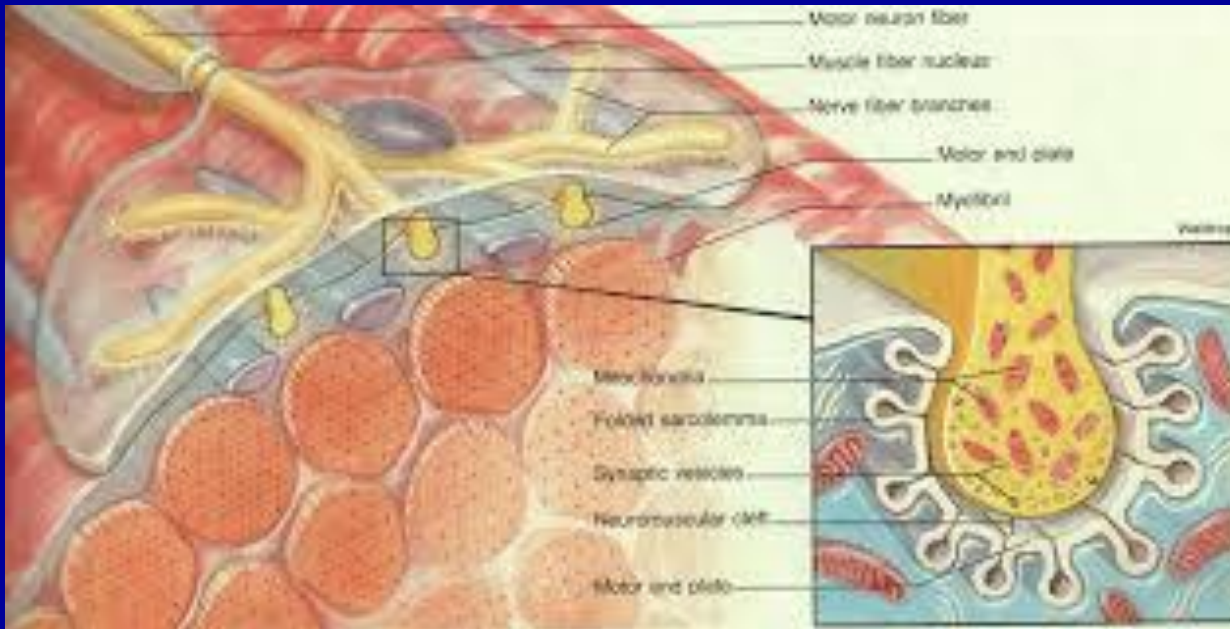
Svalové ochorenia - myopatie a myasténia gravis

Neurologická klinika, LF UPJŠ
Košice

25.3.2020

1. Poruchy nervo-svalového prenosu
vzruchu - myasténia gravis

2. Myopatie - ochorenia svalov, svalových
buniek



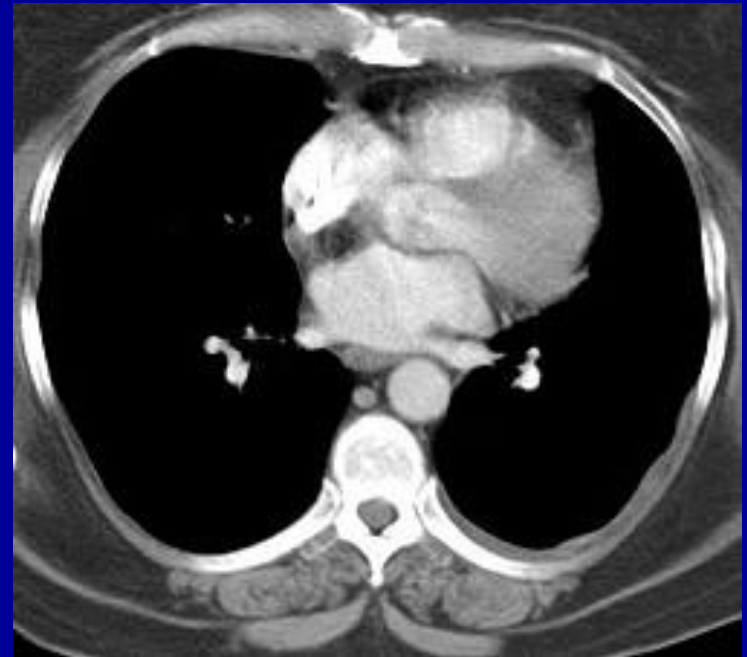
MYASTENIA GRAVIS

- **Definícia:** autoimunitné ochorenie, progredujúca svalová únava
- zvýraznenie únavy **k večeru, po námahe**, zotavenie v klude, po oddychu
- **Začiatok:** v úvode sú postihnuté hlavne **drobné svaly**: okohybné- diplopia (dvojité videnie), svaly hltana (dysfágia- sťažené hltanie)
- **Myastenická reč:** slabosť svalov mäkkého podnebia – reč je zmazaná, fufnavá, nezrozumiteľná ak pacient dlhšie nahlas rozpráva

MYASTENIA GRAVIS

- Incidencia: 1 prípad /100 000 obyv.
- Začiatok: okolo 30.roku (Ženy),
a medzi 60.-70.rokom (Muži)
- $\check{Z} : M = 3 : 2$

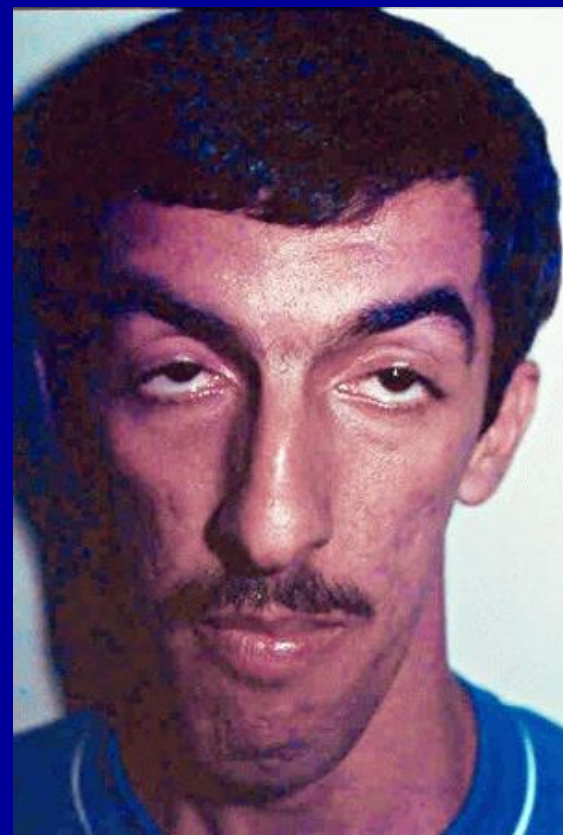
- **MYASTENIA GRAVIS**
- Asi 3/4 MG pacientov má súčasne rôzne ochoreni **týmu**
- 85 % hyperplázia
- 15 % nádor- tymóm



MG - klinický priebeh

- **Subj:** abnormálna únava svalov, až parézy, v kľude zlepšenie, únava progreduje počas dňa, najvýraznejšia večer
- **Obj.:** pri viacnásobnom opakovaní pohybov- rýchle a výrazné zníženie svalovej sily
- Okohybné svaly- **ptóza, diplopia**
- Faryngeálne svaly - **rhinolália, dyzartria, dysfágia, dysfónia**, otvorené ústa, slabosť žuvania
- Mimika - oslabená, šija - pokles hlavy dopredu
- Pletencové svaly- nevládze dvíhať ruky a nohy
- Skrátený dych - dyspnoe, dušnosť

MG

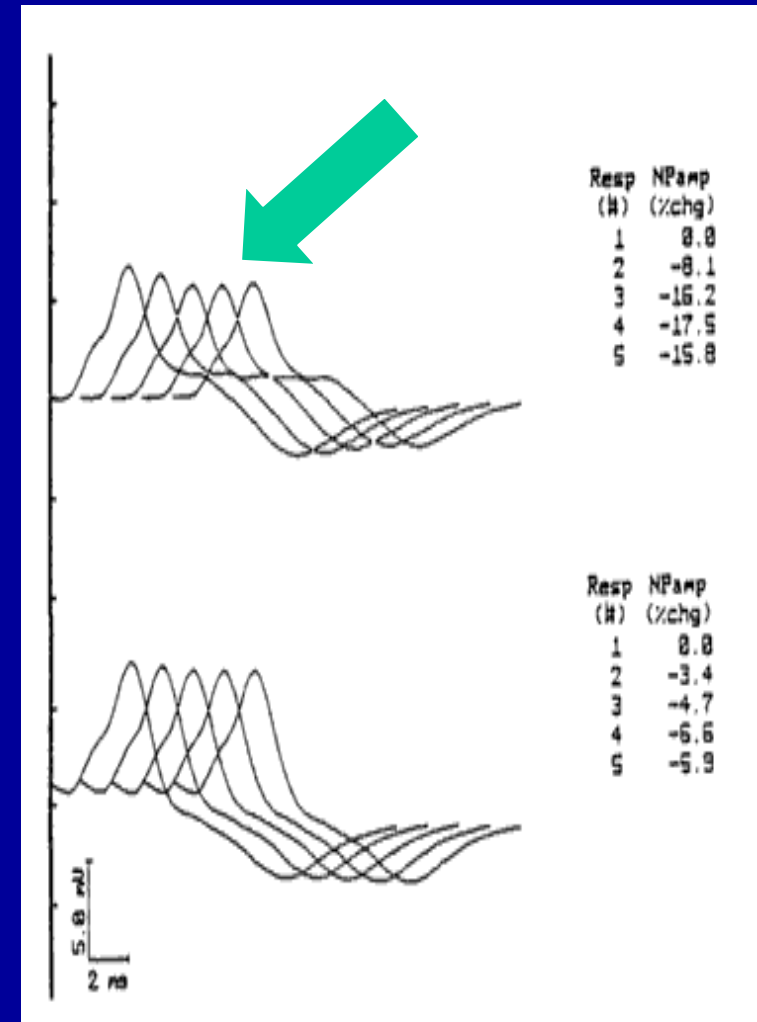


MG - priebeh ochorenia

- Relapsy (stavy zhoršenia symptómov, až dusenia sa) a remisie (stavy zlepšenia, stabiilizácie, až ústupu symptómov)
- Generalizácia: šírenie ochorenia z okulárnych svalov na tvárové, bulbárne, trupové (dýchacie), končatinové svaly

MG: diagnostika

1. Klinický obraz - typická patologická unaviteľnosť svalov azlepšenie po oddychu
2. Laboratórne: v krvi pozitívne protilátky proti AChR (acetylcholínový receptor), alebo iné protilátky (MUSK, Titin)
3. EMG: myastenická reakcia v teste repetitívnej stimulácie nervu = postupný pokles (decrement) amplitúdy potenciálu u



MG: liečba

- Celoživotná!

-

V súčasnosti je u nás nulová úmrtnosť na MG vďaka imunosupresívnej liečbe

- dobrá remisia pri liečbe - klinická aj farmakologická, pacienti sú plne zamestnaní

- riziko z dlhodobej imunosupresívnej liečby (tumory, infekcie, lymfómy,...)

- Liečba myastenie gravis:

A) Chirurgická: ak je to indikované (tumor tymusu) vykoná sa chirurgické odstránenie tymusu- **tymektómia**

B) Farmakologická:

1. Imunoterapia: **imunosupresia** (Prednison tbl, Methylprednisolon iv., IVIG iv., Plazmaferéza, ...)

! Myastenická kríza je život ohrozujúci stav, kedy dôjde k závažnému relapsu ochorenia s poruchou dýchania

Liečba: plazmaferéza, IVIG (iv. IgG)

2. Inhibítory acetylcholinesterázy: Mestinon tbl, Neostigmin, ...

Myopatie – ochorenia svalov

Všeobecná charakteristika:

- Pokles svalovej sily
- Prevažne postihnuté proximálne oblasti končatín - **pletencové svaly**
- **Progresívny charakter** - zhoršovanie
- Atrofie postihnutých svalov- náhrada väzivom a tukom
- Bez porúch citlivosti

Duchennova muskulárna dystrofia (Dystrofinopatia)

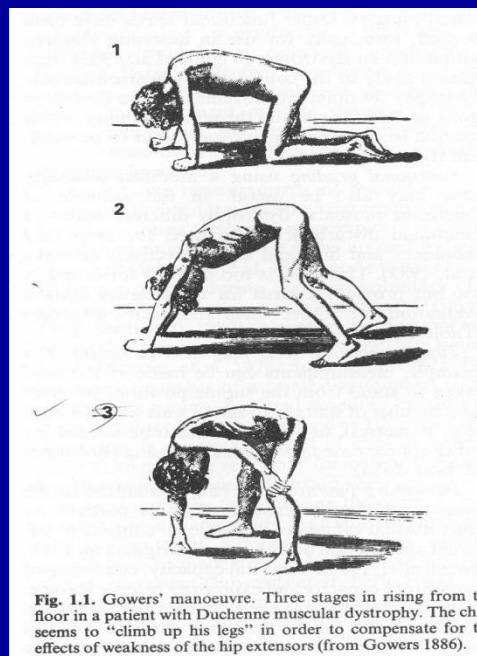
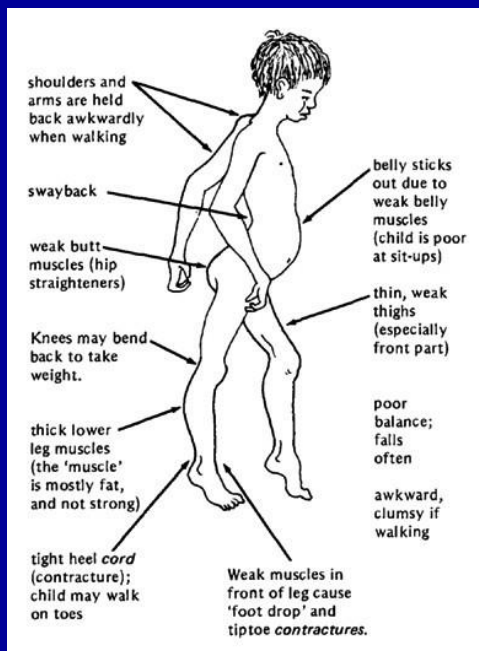
- **Začiatok ochorenia** - vek 3 .- 5.rok, chlapci, matky sú prenášačky
- **Príčina:** mutácia génu pre dystrofin na chromozome Xp21
- Nastáva rýchla progresia s nekrózou všetkých priečne pruh. svalov
- 13.rok- pacienti sú už imobilní, 30. rok –poruchy dýchania, úmrtie

- **Diagnostika:**
- klinický obraz + laboratórne testy + EMG + biopsia a histológia svalu
- Laborat.: krv - extrémne vysoké hodnoty CK a myoglobínu EMG
- EMG - ihlová metóda ukáže obraz myopatie
- Sval. biopsia: degenerat. zmeny, chýba proteín dystrofín v membráne svalov



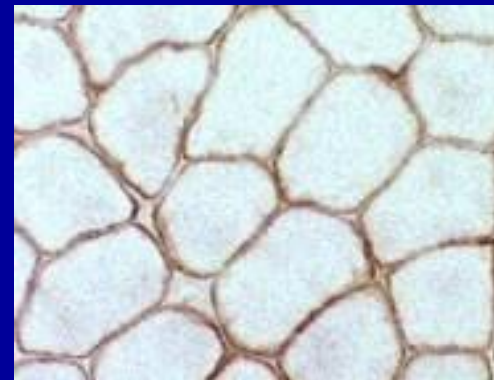
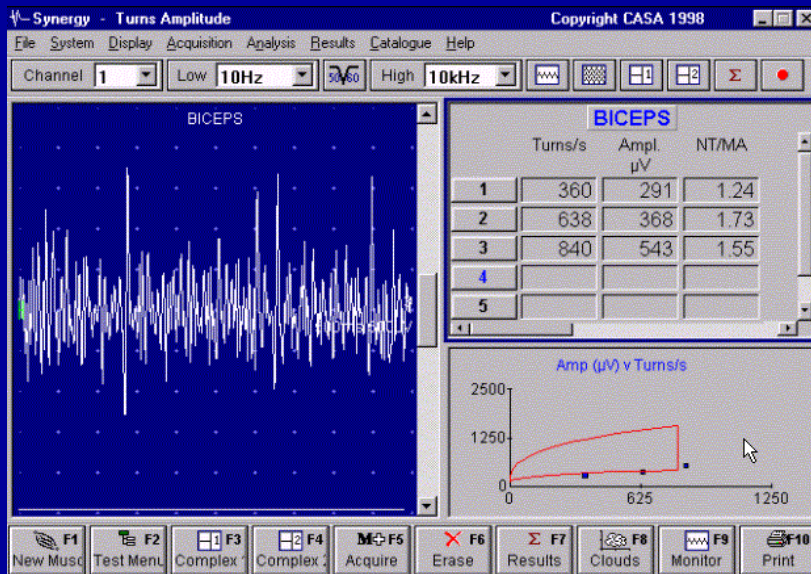
Duchennova muskulárna dystrofia

- Typické držanie tela, slabosť a atrofie prevažne pletencových svalov, neskôr aj dýchacích svalov
- Chôdza po špičkách, vypuklé brucho, abnormálne zakrivenie chrbtice pre slabosť svalov chrbta (skolioza)
- Pri vstávaní sa opiera o ruky a stehná, akoby šplhal nahor po vlastnom tele- Gowersov manéver



Duchennova muskulárna dystrofia

EMG nález myopatie



Histologické vyšetrenie svalu

- Normálny sval, hnedou farbou znázornený dystrofín v membráne svalovej bunky



- DMD- úplné chýbanie proteínu dystrofínu

Myozitídy- zápalové ochorenia svalov

- A – infekčné

vírusové - Coxackie B, ECHO, influenza

bakteriálne - Staphyloc., TBC, borreliosis

parazitárne - trichinelosis, cysticercosis, toxoplasmosis

mykotické

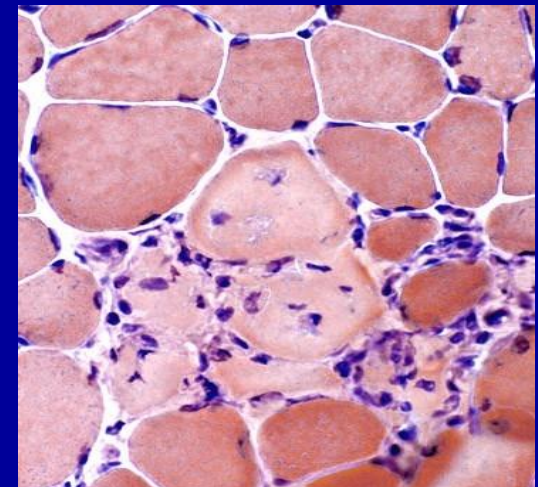


- B – autoimunitne podmienené

Polymyositis - PM

Dermatomyositis - DM

Inclusion body myositis - IBM



Dermatomyozitídy – zápalové ochorenia svalov aj kože

- Postihnutí - deti a mladí dospelí

Kožné zmeny, zápal (dermatitis) + myositis:

- arei začervenania nad extenzormi rúk, na hrudníku
- tvárový „motýľovitý“ erytém, fialový „periorbitálny edém
- „heliotropný rush“, pľúcne a kardiálne komplikácie

- Ťažký klinický priebeh, smrteľné komplikácie
- Tieto ochorenia sú často **spojené s ochoreniami spojiva** (sklerodermia, polyarteritis nodosa, reumatoidná artritída, Sjogrenov syndróm)

- Liečba: kortikoidy, plazmaferéza, IVIG, imunosupresíva

Dermatomyozitída



Fig 1A-C.-- Features of dermatomyositis (A) are discoloration of the upper eyelids, periobital edema, malar rash, and dry, shiny, erythematous skin on the forehead. Gottron's papules of the hands (B) show erythematous and slightly scaly lesions on the metacarpophalangeal joints. Dermatomyositis of the chest (C) shows an erythematous eruption in a mantle distribution over light-exposed areas. Reprinted from the Clinical Slide Collection on the Rheumatic Diseases, copyright 1991, 1995. Used by permission of the American College of Rheumatology.

Dermatomyozitída

