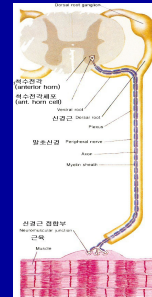


## Neuromuskulárne ochorenia

## Neuromuskulárne ochorenia

- Poruchy nervo-svalového prenosu vzruchu
- Myopatie



## Poruchy nervo-svalového prenosu vzruchu

- Myasthenia gravis
- Lambert-Eatonov myastenický syndróm
- Vrodené myastenické syndrómy
- Iné myastenické syndrómy

## MG

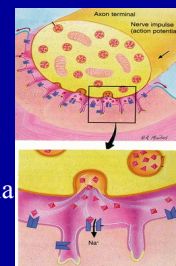
- **Definícia:** autoimunitné ochorenie, progredujúca svalová únava
- zvýraznenie únavy **k večeru, po námahe**, zotavenie v kľude, po oddychu. V sére **PL proti Ach rec.** na nerv.-sval. synapse
- Začiatok **drobné svaly** s malým mn. MJ; oko-hybné, sv. hltana, m. podnebie
- zlepšenie: inj.inhibitor CHE

## MG pseudoparalytica, Erb-Goldflam

- **Epidemiológia**
- incidencia: 1/100 000 obyv.  
prevalencia: 14/100 000 obyv./ relat. vzácne och.
- začiatok: v každom veku,  
najčastejšie: okolo 30.roku (Ž), 60.-70.r.(M)
- Ž:M= 3:2...

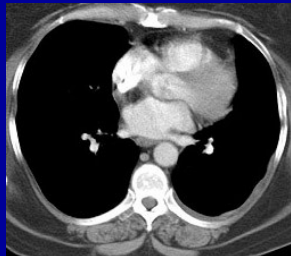
MG: **získané autoimun. ochorenie;**  
znížený počet Ach-R-  
znížený platničkový AP-  
nekontrahujú sa všetky sval.  
vlákna = svalová slabosť

**Ach-R:** kontinuálne prebieha  
ich poškodenie- zánik- regenerácia



- 3/4 MG pacientov- **anomálie týmu**, T a B Ly týmu sú reaktívnejšie voči Ach-R ako periférne Ly

- 85 % hyperplázia
- 15 % tymóm



### MG- klinický priebeh

- **Subj.:** abnormálna únava svalov, v kľude- zlepšenie únava progreduje počas dňa, najvýraznejšia večer
- **Obj.:** pri viacnásobnom opakovaní pohybov- rýchle a výrazné zníženie svalovej sily; okulárne sv.- **ptóza, diplopia**, faryngeálne sv. - **rinolália, dyzartria, dysfágia, dysfónia**, otvorené ústa, slabosť žuvania, mimika, šija, proximálne (pletencové) sv. - symetrické skup. svalov, skráteneý dych, ŠOR - prítomné, živé, v postih. svaloch znížené

## MG



### MG - Ossermanova klasifikácia podľa závažnosti symptómov

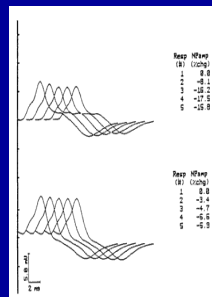
- I. **Okulárna MG:** len okohybné svaly
  - II. **Generalizovaná MG:**
    - IIa) ľahká forma
    - IIb) stredne ťažká / bez post. dých. svalov
  - III. **Akútna a rýchle progredujúca MG (6m)**
  - IV. **Chronická a ťažká MG,** progresia z I alebo II, po 2- ročnom stab. priebehu
- \*\*\* III a IV - vysoká letalita, tymómy

### MG: diagnóza

- **Anamnéza**
- **EMG.** SF-EMNG (izol. okulárne formy)
- **Laboratórne:** dôkaz Ab proti Ach-R, metódou RIA- 85% pacientov s MG, \*séronegat. formy: 50% okulárnych + 10-20% generalizovaných MG
- **Klinické skúšky:**
  - Simpsonov test - dlhotrvajúci pohľad nahor
  - Seemanova skúška
  - Tensilonový test /inj.inhib.CHE- Edrophonium chlorid 10 mg iv. počas 10 sek., efekt trvá do 3 min., ptóza zmizne
- **RTG, CT, MRI hrudníka /mediastína:** abnormity týmu
- Iné: Ab -ASMA, TGA,ANA,RF, vit.B12, glykémia

### MG: EMG - myastenická reakcia

- **Repetitívna stimulačná- EMG:**



### MG: liečba

- **Imunoterapia: imunosupresia**
  - Prednison
  - Azathioprin/ ImuranCyklosporin /Sandimmun
- **Inhibitory CHE:**
  - pyridostigmin / Mestinon , neostigmin / Prostigmin
  -
- **myasten. kríza:**
  - plazmaferéza.....** 3-4 l plazmy, 2-3x týždenne
  - iv. IgG .....** 0,3-0,4 g/kg, 5 dní

### Myopatie- všeobecná charakteristika

- symetrický pokles **svalovej sily**, proxim. oblasti, progresívny charakter
- **ŠOR- znížené** až 0
- progredujúce **atrofie pletencových svalov**, pseudohypertrofia lýtkových svalov, náhrada väzivom a tukom
- bez porúch **citlivosti**

### Myopatie- delenie

A- kongenitálne, hereditárne B- získané

1. Progresívne svalové dystrofie
2. Kongenitálne myopatie (štrukturálne lézie svalov)
3. Myotonie / myopatie ionových kanálov
4. Myotonická dystrofia
5. Myopatie toxické
6. Familiárne periodické obrny
7. Endokrinné myopatie
8. Metabolické myopatie (mitochondriálne)
9. Zápalové myopatie- myositis, dermatomyositis

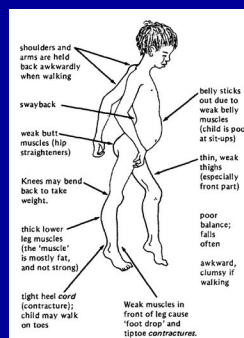
### Duchennova muskulárna dystrofia – DMD

- porucha génu /delécia, duplikácia/ pre svalový proteín **dystrofin**- cytoskeletu svalu /mozog, srdce, cievy/
- Xp 21- chrom., porucha metab. sval. vlákna
- DG: detekcia dystrofinu- DNA analýzou- PCR alebo imunohistochemicky

### Duchennova muskulárna dystrofia

- KO: iba chlapci
- incid.: 1/ 3500 NR
- zač. 2.-5. rok
- hyperlordóza, kačacia ch., myopatické šplhanie po tele, drepv, chôdza do kopca, nevie utekať, pády, scapulae allatae, chôdza po špičkách, PHT lýtok
- do 13. roku imobilní, sakolioza, obezita, 1/3 MR, 1/2 KMP- letálne komplikácie

### Duchennova muskulárna dystrofia - DMD



## Duchennova muskulárna dystrofia - DMD

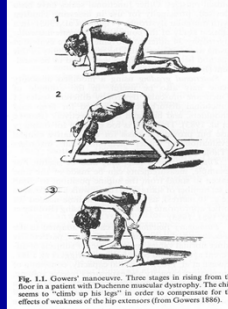


Fig. 1.1. Gowers' maneuver. Three stages in rising from the floor in a patient with Duchenne muscular dystrophy. The child seems to "climb up his legs" in order to compensate for the effects of weakness of the hip extensors (from Gowers 1886).

## Beckerova MD - BMD

- 5x menej častý výskyt
- benígnejší priebeh
- okolo 30. r. neschopnosť chôdze, dožitie okolo 40. r., bez MR, KMP a skoliozy
- Dystrofiín prítomný v malom množstve a so zmenenou štruktúrou
- Priebeh individuálny

## Pletencová (limb-girdle) svalová dystrofia- AR dedič.

- A- scapulohumerálna, B- lumbopelvicálna.
- Zač.: 20.-40.r, obe pohlavia, benígny priebeh, post. šírenie
- DG: defíciť alfa- sarkoglykanu- adhalínu

### Distálna svalová dystrofia

- AD, vzácna, so zač. 40-60.r., postupná atrofia a slabosť akrálnych svalov HK a DK

### Okulárne myopatie

- progresívna paréza vonk. okoohybných svalov, ptóza

## Myozitídy

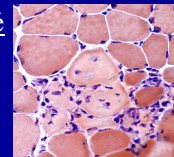
### A – infekčné

- vírusové - Coxackie B, ECHO, influenza
- bakteriálne - Staph., tbc, borreliosis
- parazitárne - trichinelosis, cysticercosis, toxoplasmosis
- mykotické



### B – autoimunitne podmienené

- Polymyositis - PM
- Dermatomyositis - DM
- Inclusion body myositis - IBM



## Endokrínne myopatie

- Thyroidálna hyperfunkcia: myopatia, myalgia, atrofia svalov, orbitopatia, diplopia
- Thyroidálna hypofunkcia: únava, myalgia, krampy, myoedém, myopatia, slabosť
- Steroidová myopatia: pletencové atrofie, myalgia, PM
- Hyperparathyreosis
- Acromegalia
- Diabetes mellitus