

Uživatel:Pavel Dusek/atestace/S15

Myopatie

Mezinárodní Waltonova klasifikace rozděluje svalová onemocnění do pěti skupin^[1]:

1. Hereditární myopatie, kam patří:
 - a) muskulární dystrofie (progresivní hereditární myopatie),
 - b) kongenitální myopatie,
 - c) membránové myopatie (kanalopatie),
 - d) mitochondriální myopatie,
 - e) rhabdomyolýzy
2. myopatie podmíněné zevními faktory (fyzikálními, toxickými, zánětlivými)
3. myopatie podmíněné metabolicky či endokrinně,
4. nádorová onemocnění svalstva,
5. jiné nemoci svalstva (stiff-man syndrom, neuromyotonie, amyloidózy).

Pro určení typu myopatie jsou zásadní:

1. příznaky,
2. topografie,
3. časový průběh,
4. rodinný výskyt.

Příznaky

Nejvýznamnějším příznakem je svalová slabost, dále bývá únavnost. Může být přítomna hypotonie, svalová ztuhlost, myotonický fenomén, paradoxní myotonie, pravé kontraktury, spasmy (pseudokontraktury), fibróza, hypertrofie a pseudohypertrofie, atrofie a pseudoatrofie. Fascikulace, myokymie a senzitivní příznaky svědčí pro nervové postižení.

Topografie

- Pletencová,
- distální (vzácná, častější u neuropatií),
- okohybná,
- bifaciální,
- bulbární,
- cervikální,
- slabost respiračního a trupového svalstva,
- generalizovaná slabost končetinových svalů,
- izolovaná slabost jednotlivých svalů (častěji neuropatie).

Časový průběh

- Akutní,
- subakutní,
- chronický.
- Kongenitální,
 - nástup v dětském věku,
 - nástup v dospělém věku,
 - nástup v pozdním věku.
- Konstatní symptomy,
- epizodické symptomy.

Rodinný výskyt

- Sporadický,
- autozomálně recesivní,
- autozomálně dominantní,
- X-vázaný.

Muskulární dystrofie

Jedná se o **progredující** hereditární myopatie. Rozdělují se na dystrofinopatie (Duchennova a Beckerova muskulární dystrofie), pletencové myopatie, facioskapulohumerální svalová dystrofie (FSHMD), distální myopatie, Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie a okulofaryngeální svalová dystrofie.

Dystrofinopatie

 *Podrobnější informace naleznete na stránce Duchennova muskulární dystrofie.*

 *Podrobnější informace naleznete na stránce Beckerova muskulární dystrofie.*

Dystrofin je protein zajišťující ukotvení cytoskeletu myofibrilů do extracelulární matrix, čímž zabraňuje nadměrnému mechanickému napětí sarkolemy. Je stabilizován komplexem dystrofin asociovaných proteinů (vizte níže). V okohybných svalech se nevyskytuje. Jeho gen je rozsáhlý a je lokalizován na chromozomu X, je náchylný na spontánní mutace (asi v jedné třetině případů). V závislosti na množství dystrofinu při imunoblottingu svalové biopsie se rozlišuje Duchennova muskulární dystrofie (DMD) – při méně než 3 % normálních hodnot – a Beckerova muskulární dystrofie (BMD) – při více než 3 % normálních hodnot. DMD je často způsobena mutací s posunem čtecího rámce, BMD často mutací se změnou velikosti proteinu, ale nemusí tak být vždy. U obou nemocí je zvýšená hladina kreatinkinázy, u DMD více. DMD progreduje rychleji s nástupem příznaků kolem 3.–5. roku věku, ztrátou lokomoce do 12. věku, umírají ve 3. dekádě pro respirační insuficienci, přítomná dilatační kardiomyopatie se většinou nestihne klinicky projevit. BMD má individuální progresi, pomalejší než DMD, s nástupem mezi 3. a 20. rokem věku. V diferenciální diagnóze je zejména spinální muskulární atrofie.

V terapii se používají kortikoidy zpomalující progresi o několik let (schéma 10 dní podávání Prednisonu v měsíci), fyzioterapie jako prevence kontraktur, spondylochirurgické výkony pro skoliózu, pomůcky charakteru elektrického vozíku, ergoterapeutických pomůcek a ortéz, BiPAP a případně umělá plicní ventilace.

Pletencové svalové dystrofie

Plencové svalové dystrofie (*limb-girdle muscle dystrophy*, LGD, Erbova muskulární dystrofie) jsou geneticky heterogenní skupina, v polovině případů postihují pletenec pánevní, v polovině případů pletenec ramenní. Zahrnují mutace v genech pro proteiny, které jsou součástí komplexu dystrofin asociovaných proteinů. Tam patří sarkoglykany (alfa až delta, mutace v epsilon způsobuje jiné onemocnění – myoklonickou dystonii) či calpain-3 (LGD 2A).

Většina jich je autosomálně recesivních, vzácně jsou i autosomálně dominantní.

Membránové myopatie (kanalopatie)

Odkazy

Související články

Externí odkazy

Převzato z

Použitá literatura

Reference

1. BEDNAŘÍK, Josef, Zdeněk AMBLER a Evžen RŮŽIČKA, et al. *Klinická neurologie : část speciální*. 1. vydání. Praha : Triton, 2010. 1277 s. sv. 2. s. 999–1064. ISBN 978-80-7387-389-9.