

# Myotonické syndromy

Myotonické syndromy jsou charakterizovány perzistující svalovou kontrakcí a zpomalenou dekontrakcí (relaxací).

- Akční myotonie – zpomalená dekontrakce se vyskytuje při volní kontrakci svalu.
- Mechanická myotonie – zpomalená dekontrakce se vyskytuje jako reakce na mechanické podráždění.

Největší myotonické projevy jsou na začátku pohybu. Opakovaným pohybem a rozcvičením se zmenšují a mizí.

## Terapie

- kauzální terapie neexistuje
- symptomatická terapie farmakologická
  - fenytoin
  - hydatoiny (z neuromuskulárních příznaků lze pouze minimálně ovlivnit vlastní myotonii podáváním fenytoinu v denní dávce 200 mg <sup>[1]</sup>), carbamazepin, mexiletin

## Klinické jednotky

- **Myotonia congenita** – AR nebo AD dědičné onemocnění. Nemocní mají jen myotonické projevy a bývají muskulárního habitu.
  - Myotonia fluctuans – AD dědičná porucha s projevy fluktuující myotonie různé intenzity <sup>[2]</sup>
  - Myotonia permanens – těžká a permanentní porucha; způsobena poruchou sodíkového kanálu <sup>[2]</sup>
- **Myotonická dystrofie** – autosomálně dominantně dědičné systémové onemocnění, kdy se s myotonickým syndromem kombinují i projevy myopatie, které však nemá typickou pletencovou lokalizaci, ale více převažuje postižení distální. Typicky se vyskytuje také slabost krčních flexorů a sternokleidomastoideů, atrofie maseterů a také mm. temporales. Přítomna bývá také polyneuropatie a postižení dalších systémů – **intelektový deficit, katarakta, atrofie gonád, postižení převodního systému srdečního a porucha glukózové tolerance**. Nemocní jsou ohroženi náhlou srdeční smrtí. Onemocnění je neléčitelné.

## Odkazy

### Související články

- Myopatie
- Thomsenův syndrom
- Myotonie
- Myastenia gravis
- Myopatický syndrom
- Myotonický syndrom

### Reference

1. MAZANEC, Radim a Zuzana MUŠOVÁ. Myotonické dystrofie. *Neurologie pro praxi*. 2012, roč. 12, vol. 4, s. 183-187, ISSN 1803-5280.
2. AMBLER, Zdeněk. MYOTONICKÁ DYSTROFIE. *NEUROLOGIE PRO PRAXI* [online]. 2004, roč. 4, vol. 3, s. 142-145, dostupné také z <<http://www.solen.cz/pdfs/neu/2004/03/04.pdf>>. ISSN 1803-5280.

### Použitá literatura

- AMBLER, Zdeněk. *Základy neurologie : [učebnice pro lékařské fakulty]*. 7. vydání. Praha : Galén, c2011. ISBN 9788072627073.