MUNI

KAPITOLA PRVNÍ

Nervosvalová onemocnění

Neurologie II - FSpS

Jan Kolčava

Jan Kočica

Neurologická klinika FN Brno

NEUROLOGICKÁ KLINIKA
LF MU a FN BRNO

Nervosvalová onemocnění (úvodní rozdělení)

- **Jsou primárně onemocnění postihující:**
  - **Motoneurony v míše a mozku**
    - Amyotrofická laterální skleróza, spinální muskulární atrofie
  - **Nervosvalový přenos**
    - Myastenia gravis
    - Lambert-Eatonův myastenický syndrom
  - **Svaly = myopatie**
    - Získané: myopatie zánětlivé, metabolické a toxické
    - Vrozené: svalové dystrofie, spastické paralýzy a myotonie
  - **Periferní nervy**
    - Neuropatie

ANATOMIE MOTORICKÉHO SYSTÉMU - **CNS**

Primární motorický kortex = gyrus precentralis

F-lalok = plánování a inciace komplexních pohybů (porucha – postiženo plánování činností)

Asociační oblasti P = ukládání a vybavování nauč. vzorců pohybu (porucha = apraxie)

Vliv bazálních ganglií = regulace sval.tonu, spouštění automatických a opak.pohybů

Vliv mozečku = regulace posturálního svalstva i hybnosti (zejména koordinace)

ŘÍZENÍ MOTORIKY

- 1. (centrální) motoneuron: **GYRUS PRECENTRALIS**

- ➔ **PYRAMIDOVÁ DRÁHA**
  - odbočky k jádrům hlav.nervů

- **KŘÍŽÍ SE** v obl. přechodu prodloužené a krční míchy
  - ***LEVÁ POLOVINA TĚLA ZÁSOBENA Z PRAVÉHO KORTEXU A NAOPAK***
  - dále probíhá míchou kontralaterálně

- 2. (periferní) motoneuron: **PŘEDNÍHO ROHY MÍŠNÍ**

- ➔ periferní nerv ➔ sval

Klinický obraz nervosvalových onemocnění

- Řada onemocnění má **podobný klinický obraz**
- Dominuje **svalová slabost** (paréza) a **bez** poruchy citlivosti (mimo onemocnění periferního nervového systému, periferní poruchy).
- Elektromyografické vyšetření (EMG)

Pamatujte!

Centrální (spastická) paréza: léze motoneuronu CNS

Typické: zvýšený klidový svalový tonus (spasticita), hyperreflexie (obecně) a tzv. iritační pyramidové jevy.

Periferní (chabá) obrna: léze periferního motoneuronu (tj. od předního rohu míšního až po samotné periferní nervy).

Typické: svalová atrofie, snížení svalového tonu, nejsou patologické iritační jevy, hyporeflexie až areflexie, ev. fascikulace ze svalové denervace (mohou být i u centrální).

Nervosvalová onemocnění (úvodní rozdělení)

- **Jsou primárně onemocnění postihující:**
  - **Motoneurony v míše a mozku**
    - **Amyotrofická laterální skleróza, spinální muskulární atrofie**
  - *Nervosvalový přenos*
    - *Myastenia gravis*
    - *Lambert-Eatonův myastenický syndrom*
  - *Svaly = myopatie*
    - *Získané: myopatie zánětlivé, metabolické a toxické*
    - *Vrozené: svalové dystrofie, spastické paralýzy a myotonie*
  - **Periferní nervy**
    - Neuropatie

Onemocnění motoneuronu

- Mohou být **dědičné (např. spinální svalová atrofie)** nebo **získané (amyotrofická laterální skleróza)**

- **Amyotrofická laterální skleróza**
  - Postupný **zánik I. i II. motoneuronu** (vzniká tak tzv. smíšená paréza)
  - Příčina není plně známá (faktory zevního prostředí a geny).
  - Častěji u starších pacientů (60-70let).
  - Doba přežití je 2-4 roky.
  - Subakutní rozvoj.
  - **Klinika:** SMÍŠENÁ PARÉZA + FASCIKULACE + SVALOVÉ ATROFIE + SPASTICITA (zpočátku asymetricky – např. 1 končetina a postupně se generalizuje), častá tzv. Bulbární symptomatika.
  - **Diagnostika:** Klinika, EMG, MEP
  - **Terapie:** Riluzol + symptomatická (PEG), RhB, logopedická péče

- **Primární laterální skleróza** (I. motoneuron, není denervace a atrofie)

Onemocnění motoneuronu

- Mohou být **dědičné (např. spinální svalová atrofie)** nebo **získané (amyotrofická laterální skleróza)**
- Nevyskytují se senzitivní příznaky

- **Spinální svalová atrofie (SMA I-IV)**
  - Postupný zánik **II. motoneuronu** (vzniká tak tzv. periferní paréza)
  - Dědičná skupina onemocnění (AR onemocnění).
  - Častější a závaznější formy jsou u novorozenského či kojeneckého věku. Obecně platí *„čím dříve, tím horší progrese“*. Dítě se většinou neposadí, nebo nepostaví. Méně závažné jsou v dospělosti.
  - **Klinika:** PERIFERNÍ PARÉZA - svalová atrofie a fascikulace.
  - **Diagnostika:** Klinika, MEP, EMG
  - **Terapie:** *nusinersen* **+** rehabilitační a logopedická péče

Fascikulace: https://www.youtube.com/watch?v=iQ99xgrsjQI

https://www.youtube.com/watch?v=lHvUbG-Y-_s

Nervosvalová onemocnění (úvodní rozdělení)

- **Jsou primárně onemocnění postihující:**
  - *Motoneurony v míše a mozku*
    - *Amyotrofická laterální skleróza, spinální muskulární atrofie*
  - **Nervosvalový přenos**
    - **Myastenia gravis**
    - **Lambert-Eatonův myastenický syndrom**
  - *Svaly = myopatie*
    - *Získané: myopatie zánětlivé, metabolické a toxické*
    - *Vrozené: svalové dystrofie, spastické paralýzy a myotonie*
  - **Periferní nervy**
    - Neuropatie

Onemocnění nervosvalového přenosu

- Rozlišujeme poruchu na **presynaptické** (nervové) nebo **postsynaptické** (svalové) úrovni nervosvalové ploténky.

- **Myastenia gravis (MG)**
  - Autoimunitní onemocnění, protilátky proti acetylcholinovému receptoru na **postsynaptické membráně** (vztah k brzlíku, thymom)
  - **Klinicky:** abnormální svalová únavnost (kolísá, zvyšuje se během dne a během svalové činnosti, lepší se po odpočinku) + **není** svalová atrofie + **není** porucha citlivosti
    - OKULÁRNÍ FORMA (ptóza/strabismus + diplopie)
    - GENERALIZOVANÁ FORMA (ptóza + diplopie + polykání + žvýkání + artikulace + asym. parézy + celk. sval. Slabost (např. padající šíje))
    - MYASTENICKÁ KRIZE (dojde i selhání dýchacích svalů)
  - **Diagnóza:** klinika (specifické testy, inhibitory ACHE, EMG (SF), specifické protilátky ze séra (antiACHR, antiMuSK)
  - **Terapie:** pyridostigmin + imunosupresiva + kortikoidy; při krizi se používá výměnná plazmaferéza a imunoglobuliny. Thymektomie.
    + RhB (fyzioterapeut a logoped)
- **Botulotoxin** (botulismus, sestupná chabá paréza, suchost, bez teplot),
- **Intoxikace** (šípový a klobásový jed, organofosfáty – soman, sarin, iAChE, salivace, paralýza, kóma)

Onemocnění nervosvalového přenosu

- Rozlišujeme poruchu na **presynaptické** (nervové) nebo **postsynaptické** (svalové).

- **Lambert – Eatonův myastenický syndrom (LEMS)**
  - Autoimunitní onemocnění, protilátky proti vápníkovému kanálu na **presynaptické membráně** (často tzv. paraneoplastický syndrom)
  - **Klinicky:** abnormální svalová únavnost (zejména stehen), hyporeflexie až areflexie, suchost v ústech, zácpy)
  - **Diagnóza:** klinika (specifické testy, narůstající síla při opakované kontrakci), specifické odběry ze séra, pátrání po nádorové příčině), EMG (repetitivní stimulace)
  - **Terapie:** imunosupresiva + kortikoidy + může pomoci i pyridostigmin

Nervosvalová onemocnění (úvodní rozdělení)

- **Jsou primárně onemocnění postihující:**
  - *Motoneurony v míše a mozku*
    - *Amyotrofická laterální skleróza, spinální muskulární atrofie*
  - *Nervosvalový přenos*
    - *Myastenia gravis*
    - *Lambert-Eatonův myastenický syndrom*
  - **Svaly = myopatie**
    - **Získané: myopatie zánětlivé, metabolické a toxické**
    - **Vrozené: svalové dystrofie, spastické paralýzy a myotonie**
  - **Periferní nervy**
    - Neuropatie

Myopatie

- Svalová onemocnění, která jsou **primárně hereditární** (dědičně podmíněná) a nebo **získaná** (zánětlivá, metabolická nebo toxická).

- **Hereditární svalová onemocnění**
  - **Svalové dystrofie (manifestace v dětství)**
    - Manifestace v dětství, chybí/je porušen některý z **proteinů svalové membrány** (dystrofin, dystroglykany, sarkoglykany)
    - **Postupně se zhoršuje paréza a svalová atrofie** a záleží na svalových skupinách - postižení určitých svalových skupin je tak typické, že je vodítkem ke klasifikaci (např. facio-skapulo-humorální svalová dystrofie), **senzitivita není postižena**
    - **Dystrofinopatie** = vadný/chybějící **protein dystrofin**

DUCHENNEOVA SVALOVÁ DYSTROFIE

= úplně chybí dystrofin → destrukce svalových buněk

Nejčastější smrtelné dědičné onemocnění, X-vázané onemocnění (pouze chlapci, 3-5 rok věku, do 10 let vede ke ztrátě chůze, porušena je i funkce dýchacích svalu a srdce - kardiomyopatie).

Typické: chůze po špičkách, jsou flekční kontraktury, kyfoskolióza. Může být i equinovarózní postavení nohy, kladívkovité prsty.

Myopatie

- Svalová onemocnění, která jsou **primárně hereditární** (dědičně podmíněná) a nebo **získaná** (zánětlivá, metabolická nebo toxická).

- **Hereditární svalová onemocnění**
  - **Svalová dystrofie**
    - **Dystrofinopatie** = vadný/chybějící **protein dystrofin**

BECKEROVA SVALOVÁ DYSTROFIE

= vadný dystrofin,

Potíže vznikají a **nastupují pozvolněji (5-15let)**, **myopatický šplh** = Gowersovo znamení, pseudohypertrofie lýtek, chůze po špičkách pro kontraktůry Achillovy šlachy.

- **Myotonická dystrofie** (autosomálně dominantní)

myotonie = porucha uvolnění svalu + svalová slabost a atrofie

Mimo kosterní svalstvo bývá postiženo i srdce, kůže, oční čočka nebo žlázy s vnitřní sekrecí. Častá je i demence.

Nejčastější u dospělých, postiženy **hlavně <u>distální</u> svaly**

Kachní chůze: https://www.youtube.com/watch?v=t68SS5FQgbU

„Nemůžu se učesat, nepověsím prádlo, nezvednu se ze dřepu“

Myopatie

- Svalová onemocnění, která jsou **primárně hereditární** (dědičně podmíněná) a nebo **získaná** (zánětlivá, metabolická nebo toxická).

- **Hereditární svalová onemocnění**
  - **Poruchy iontových kanálů („Kanálopatie“)**
    - Vzácné genetické poruchy v rámci svalové buňky (sodíkové, vápníkové či draslíkové), zvýšená dráždivost svalstva.
    - Typickým projevem je opět myotonie, periodické paralýzy (záchvaty svalové slabosti při nedostatku i nadbytku draslíku), Thomasova a Beckerova forma.

Diagnostika myopatií:

Klinika (bývá podobná u těchto onemocnění)

Odběry CK + Myoglobin + Genetika

EMG

Magnetická rezonance svalů

Svalová biopsie (výjimečné)

Terapie: rehabilitace + protetika + prenatální poradny

Myopatie

- Svalová onemocnění, která jsou **primárně hereditární** (dědičně podmíněná) a nebo **získaná** (zánětlivá, metabolická nebo toxická).

- **Získané svalové poruchy**
  - **Svalová slabost, bolesti svalů** – zejména pletencové svaly (hýždě a stehna, ev. méně často ramena a paže) – neudělají dřep, nevystoupí na schody, kachní chůze

  ZÁNĚTLIVÉ (autoimunitní)

  Klinika: proximální svalová slabost, **ne**postižené mimické a okohybné svaly, svalové bolesti v polovině případů, subakutní rozvoj, nepostižená senzitivita a reflexy

  Diagnostika: EMG, CK, myoglobin, MR svalu

  Terapie: KS + imunosupresiva (azathioprin, cyklosporin, cyklofosfamid) případně IVIG (imunoglobuliny)

  - ***Polymyozitida*** (někdy myokarditida a perikarditida, autoimunitní onemocnění, atrofie nebývají a taktéž cítivost je neporušená)
  - **Dermatomyozitida** (často paraneoplastické onemocnění, heliotropní exantém, šupinaté léze na extenzorových plochách interfalangeálních kloubů, multiorgánové postižení)
  - **Myositida s inkluzními tělísky** (postižení proximální ale i distální končetinové svaly, mimické i polykací)

Myopatie

- Svalová onemocnění, která jsou **primárně hereditární** (dědičně podmíněná) a nebo **získaná** (zánětlivá, metabolická nebo toxická).

- **Získané svalové poruchy**
  - **Svalová slabost, bolesti svalů** – zejména pletencové svaly (hýždě a stehna) méně často (ramena a paže) – neudělají dřep, nevystoupí na schody, kachní chůze

METABOLICKÉ A TOXICKÉ

Diagnostika: anamnéza, jen mírná elevace CK, mohou být zvýšené jiné krevní parametry (hormony štítné žlázy), EMG většinou norma

Poruchy štítné žlázy (např. thyreotoxická oftalmoplegie)

Kortikosteroidní hormony (fluorované preparáty)

Postižení následkem nadměrné konzumace alkoholu

Statiny = léky na snížení hladiny cholesterolu

Steroidy

Amiodaron = lék na srdeční arytmie

Cimetidin = lék na pálení žáhy

Při poruchách metabolismu cukrů nebo tuků ve svalu (např. Pompeho nemoc při poruše metabolismu tuků)

Zajímavé odkazy:

- SMA (Osmosis): https://www.youtube.com/watch?v=Ax89gbbC-4g
- MG (Osmosis): https://www.youtube.com/watch?v=bYGxGdu9MsQ
- LEMS (Osmosis): https://www.youtube.com/watch?v=0h4TcCSZ-EE
- Dystrofinopatie (Osmosis): https://www.youtube.com/watch?v=DGOmN6rnsNk
- Myotonický dystrofie: https://www.youtube.com/watch?v=6XOAYzfFHmE
- http://portal.med.muni.cz/clanek-674-zaklady-obecne-neurologie-pro-studenty-bakalarskeho-studia-osetrovatelstvi-a-porodni-asistence.html
- http://portal.med.muni.cz/clanek-675-zaklady-specialni-neurologie-pro-studenty-bakalarskeho-studia-osetrovatelstvi-a-porodni-asistence.html