

MUNI

KAPITOLA PRVNÍ

# Nervosvalová onemocnění

Neurologie II - FSpS

**Jan Kočica**, Jan Kolčava

Neurologická klinika FN Brno



NEUROLOGICKÁ  
KLINIKA  
LF MU a FN BRNO

Z této online verze prezentace byly odstraněny obrázky na které autoři nemají právo nebo nejsou volně přístupné.

# Kazuistika

- Paní O. (1975)
- Během 2 týdnů rozvoj vyrážky v dekoltu a na HKK. Potíže s chůzí do schodů.
- **Odběry:** vyšší CK, myoglobin
- **Neurologický náález:**
  - Pletencová/proximální kvadruparéza lehkého stupně – v.s. zánětlivá myopatie.
- **EMG:** myogenní postižení

- **Diagnóza:**

- **Dermatomyozitida** asociovaná s malobuněčným karcinomem plic – paraneoplastický syndrom.

# 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)

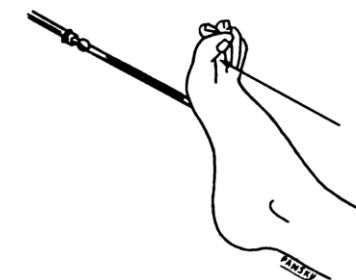
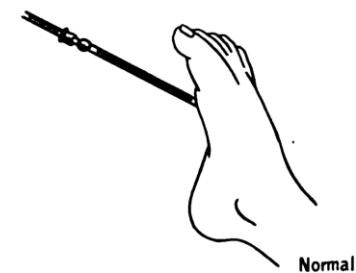
## Pamatujte!

### 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).



Positive (+) Babinski sign  
(dorsiflexion of big toe)

# 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

# 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** (např. **amyotrofická laterální skleróza**)
- 
- **Amyotrofická laterální skleróza (ALS)**
    - 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. jedna 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)

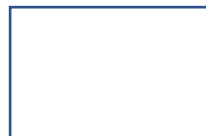


# Onemocnění motoneuronu

- Mohou být **dědičné** (např. **spinální svalová atrofie**) nebo **získané** (např. **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 závažnější formy jsou u novorozenského či kojeneckého věku. Obecně platí „*čím dříve, tím horší progresa*“. 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=IHvUbG-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**



**Kurare**



- **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 stehy), hyporeflexie až areflexie, suchost v ústech, zácpa)
    - **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 svalů 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 kontraktury 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 **distální svaly**

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

*„Nemůžu se učesat, nepověším 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, nepostižené 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 citivost 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 svaly (např. Pompeho nemoc při poruše metabolismu tuků)



**Děkuji za pozornost!**

# 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>