

# Neuromuskulárne ochorenia

Skupina etiol. heterogénnych ochorení

- **predných rohov miechy**
- **motorických jadier kraniálnych nervov**
- **miechových koreňov**
- **kraniálnych a končatinových periférnych nervov**
- **nervovosvalového spojenia**
- **svalov**

# Svalové ochorenia - myopatie

- Klinický obraz:
  - **svalová slabosť**: prevažne proximálne svalstvo /neurobí drep, nevstane sám zo stoličky, kačacia chôdza, veľké brucho, nezdvihne ramená.../ - klinické svalové testy podľa Jandu
  - **sval. hypotrofie až atrofie** – aspekciou, príp. pseudohypertrofie – náhrada sval. tk. tukovým /tukovo väzivovým/, príp. sval. kontraktúry – atrofický skrútený sval s postupnou prestavbou spojivovým tkanivom
  - **sval. bolesť – myalgie** – spontánne, ponámahové, palpačné – skôr u zápalových
  - reflexy a sval. tonus – normálne ale znížené

# Myopatie - diagnostika

- **sval. enzýmy**

kreatinkináza CK,

laktátdehydrogenáza LDH

AST, ALT, aldoláza

- **imunologické vyš.** - zápalové faktory, špeciálne autoprotilátky – zápalové myopatie

- **ihlová EMG**

- **sval. biopsia**

- **Genetické vyš.** – pri dedičných myopatiach

- **CT event. MR vyšetrenie svalov**

# Myopatie - etiológia

- svalové dystrofie – progres. sv. dystrofia typ Duchenne, Becker, Emery- Dreifuss
- metabolické – por. metab. cukrov, tukov, /glykognóza typ V – McArdleho syndróm – záťažou indukované myalgie s fenoménom druhého dychu – po prekonaní myalgii norm. sval. Sila/, deficit karnitínu – sval. slabosť indukovaná záťažou + kardiomyopatia
- mitochondriálne myopatie a encefalopatie
- zápalové – polymyozitída, dermatomyozitída, inclusion body myositis, pri kolagenózach
- myopatie pri endokrinopatiach /hypo a hyper- tyreóza, steroidná myopatia, Cushingova choroba, hypo a hyperparatyreóza
- toxické a poliekové - alkoholická, kokain, heroin, hypokaliemická, statíny a fibráty

# Svalové dystrofie

- Dedičné svalové ochorenia – **dystrofinopatie**
  - Génová porucha lokalizovaná na X chromozóm, chorí len chlapci, ženy môžu byť prenášačky.
  - Gén pre dystrofín je 1 z najväčších génov – preto aj časté spontánne mutácie
  - Gén. porucha - porucha štrukturálneho svalového proteínu dystrofínu v sval. membráne – deštrukcia sval. vlákien
  - Dystrofín buď chýba – Duchenne – ťažká sv. dystrofia, alebo je abnormný – Becker – ľahšia forma
  - Dystrofin je v srdc. svale – kardiomyopatie – dilatačná KMP – srdc. zlyhanie event. poruchy rytmu

# I. Progresívna sval. dystrofia typu Duchenne

- Klin: cca v 3 rokoch zastavenie motorického vývoja, chlapci chodia ťažkopádne, nevládzu bežať, skákať, chodiť po schodoch, typické je postavovanie – hlava k podlahe, rozťahnu nohy, zdvihnú zadok, rukami šplhajú po stehna až sa postavia /Gowersov príznak/, hyperlordóza L chrbtice, vypuklé brucho, odstavajú lopatky /video/
- Prognóza: 8-12 rok imobilný, 18-25 rokov smrť na resp. zlyhanie – UPV, kardiomyopatia sa dekomp. neskôr lebo minimálne zaťažujú srdce /sú imobilný/ a je príčinou smrti ak je pac. na UPV, ktorá predlžuje život aj o 10 rokov /ev. zomierajú na inú komplikáciu UPV – bronchopneumoniou/
- Vyš- CK zvýšená od narodenia s max. okolo 3 roku /30-100X/
  - potom klesá, EMG, sval. biopsia, gen. vyš.
- Th: prechodný efekt Prednisonu a cyklosporinu, Centamycinu /zvyšuje expresiu dystrofínu/, anabolík,
- **symptomatická:** fyziatrisko-rehabilitačná, psychoterapia, ortop. pomôcky, el. vozík – mechanicky nedokážu ovládať!

## II. Progres. sval. dystrofia typ Becker

- ako Duchene ale priebeh je pomalší a benígnejší, začína okolo 10. roku, v 40 - neschopní chôdze a smrť po 50, zv. na kardiomyopatiu /kard. zlyhanie/keďže su relatívne dlho dosť mobilný a zaťažujú srdce

---

## • III. Progr. sval. dystrofia typu Emery – Dreifuss

- – sval. atrofie biceps, triceps a sv. predkolenia – rýchle kontraktúry – flexia lakt'a a plantárna flexia chodidla + postihnutie srdca /KS/, imobilný až v neskoršom veku cca po 30, resp. omnoho neskôr
- Iné: facio-skapulo-humerálna, skapuloperoneálna, okulofaryngeálna, distálna a **myotonická dystrofia**
- Rôzne typy dedičností

# Myotonia

- génový defekt – porucha funkcie Cl a Na kanálov /**kanalopatie**/ na sval. membráne – porucha kontrakcie ev. dekontrakcie svalu.
- Myotonia – svalové napnutie – stuhlosť v dôsledku spomalenej sval. dekontrakcie / uvoľnenia/ po vôľovej kontrakcii ev. pri mechan. poklepe na sval /jazyk, m abductor pollicis br./, podanie ruky, zavretie očí, lepší sa opak. pohybmi



# Myotonie

## **Myotonia congenita Thomsen** /AD ochorenie/

- v útlom detskom veku, atletický habitus, s postupujúcim vekom sa intenzita ťažkostí zmierňuje, dĺžka života nezmenená, plne schopný práce
- EMG – zvuk útočiaceho bombardéra, štartujúcej motorky

## **Myotonia congenita Becker** /AR ochorenie/

- až v mladosti – adolescenti, príznaky sú však intenzitou výraznejšie

- **Iné:** myotonia fluctuans

- Acetazolamid senzitívna myotonia – bolestivá

- Th: antiarytmiká – prokainamid, mexiletin

- antikonvulzíva - fenytoin

# Myotonie

- **Paramyotonia congenita**
- **zhoršená opakovanými pohybmi a chladom**, môžu byť po prechodnej stuhlosti prechodné oslabenia /parézy/
- \_\_\_\_\_
- Iné:
- **neuromyotonia** – nie pravé sval. ochorenie, etiolog. buď poškodenie PNS ev autoimúnne /paraneo poškodenie pri bronchogénnom Ca/
  - Klin: myokímie, krčovité sťahy svalov hlavne distálne
  - EMG – pretrvávajúca spontánna svalová aktivita
  - Th: antikonvulzíva ev. plazmaferéza
- **Stiff-man syndróm** – axiálna a proximálna sval. stuhlosť a bolestivé spazmy zvýraznené vonk. podnetmi, emóciami, pohybmi – až ruptúry svalov a kostí /ako tetanus/
  - Etiol.: partaneo ev. autoim.
  - Th: diazepam, baclofen, antikonvulzíva

# Myotonická dystrofia

**Myotonia** /sval. stuhlosť pri prvých pohyboch/

+ **dystrofia** /sv. slabosť a atrofie/ - ptóza, mimické, žuvacie, bulbárne a krčné sv. + frontálna alopecia – typická. fyziognómia - video

- + srdce – poruchy rytmu – KS
- + dych. sv. – respir. problémy
- + hl. sv. – dysfagia, obstipácia
- + katarakta
- + atrofia semeníkov

# Familiárne periodické obrny

genet. porucha /AD či AR/ charakteru **kanalopatie**

záchvaty generalizovanej svalovej paralýzy s výnimkou tvárového a resp. sv. ,  
v pokoji al po spánku najmä ak im predchádzala fyz. aktivita

Hypokaliemické: medzi 5-25 rokom života, 1-2 x ročne až denne, trvajú hod,  
nie viac než deň, v poradí ako vznikajú aj odoznievajú

dg.: poz RA, hypoK počas záchvatu

th: K i.v. počas záchvatu, preventívne: K p.o., acetazolamid, K šetriace  
diuretiká

Hyperkaliemické: pred 10. rokom života, záchvaty kratšie /15min-1 hod/  
a miernejšie, provokované hladom al. námahou

Dg. poz RA, hyperK počas záchvatu

Th: Glc + Inz, ev. Ca iv. počas záchvatu /väčšinou netreba pre krátke  
trvanie/, preventívne: strava bohatá na cukry a nízkoK, diuretiká,  
acetazolamid, nehladovať, vyhýbať sa väčšej záťaži

Normokaliemické – klinika aj liečba ako hyperK

# Dif.dg. periodických obrn

- sekundárne periodické obrny pri poruchách hladiny K / stála hypo či hyperK/, Mg, Ca, a ochoreniach ŠŽ
  - **provokačné testy** vyvolávajúce
    - hyperK /kaliový i.v. či p.o. test, chladový test/
    - hypoK /podanie Glc s Inz/
- 
- Iné kanalopatie: **malígna hypertermia** – porucha Ryanidového R na sarkopl. retikule – po podnete uvoľnenie Ca – kontrakcia sv. vlákien
  - klin. asympt. pacienti – počas CA vplyvom anestetik a myorelaxancii – hypertermia, sval. rigor, tachykardia, arytmia až asystolia, /hyperCK, hyperK, myoglobínémia/ môže byť až pri opakovanej anestéze, predispozícia - pacienti so sv. dystrofiou, myopatiami, myotoniami
  - Th: dantrolen

# Myozitídy

- Zápal. general. symetr. progred. sv. ochorenie /**Polymyozitída**/ ev. aj kože /**dermatomyozitída**/ autoimúnnej etiologie
- **Klin.:** svalové zmeny: myalgie, palp. bolestivosť sv. , sval. slabosť – / práca so vzpaženými rukami, drep, vstávanie zo stoličky, chôdza po schodoch/ hlavne prox. sv.
- ev. kožné zmeny – erytematózne erupcie hlavne v tvári ale i hrud' či ruky  
Časté je postihnutie srdca – arytmie či kardiomyopatia
- **Dg:** lab: zvýšená CK a ďalšie zápal. f./ FW, .../, špec. autoprotiľátky
- EMG, sval. biopsia -zápalový infiltrát
- **Th:** ak. fáza: IVIG, kortikoidy i.v., plazmaferéza
- dlhodobá liečba Prednison ev + Azatioprin
- **RABDOMYOLÝZA** – rozpad sv. vlákien, myoglobinémi a myoglobunúria –hrozí renálne zlyhanie!!! –

# Myozitídy

Iná etiologia: - paraneoplastická  
- pri kolagenózach /SLE, RA, sklerodermia,  
vaskulitídy/

- Iné: inclusion body myositis – skôr muži vyššie veku  
fokálne myozitídy

# Ochorenia nervovosvalového prenosu

## I. Myasténia gravis

## II. Myastenické syndrómy

- Lambert Eaton sy
- vrodené myastenické syndrómy
- botulizmus

Z patofyz. pohľadu: *presynaptické*  
*postsynaptické*



# Myasténia gravis

- Epid.: najmä mladé ženy a starší muži
- **Fyziológia:** neuromuskulárny prenos: šíriaci sa nervový AP perif. nervu /depolarizácia/ - vyplavenie Ach z terminálneho zakončenia do synaptickej štrbiny – naviazanie na AchR sval. vlákna – depolarizácia membrány so šírením na sarkoplaz. retikulum – uvoľnenie Ca – možná interakcia aktínu a myozínu a teda sval. kontrakcia
- **Patofyziológia:** autoprotiľátky proti AchR – postsynaptická blokáda nervovosval. prenosu
- časť pacientov má hyperpláziu týmu ev. tymóm

# Myasténia gravis -----

## Klinika:

sval. slabosť po námahe a k večeru a zlepšená odpočinkom, vyjadrená hlavne v rýchle unaviteľných svaloch /viečka, okohybné svaly, prehltacie svaly/

## Formy:

- okulárna: ptoza viečok, diplopia /Simpsonov test/
- bulbárna – rinolalia, poruchy prehltania, slabosť žuvacích svalov, poruchy dýchania
- generalizovaná – prepadávanie šije, slabosť aj končatín

**Klasifikácia:** Ossermann I – okulárna forma

- II – generalizovaná forma
- III – akútna, rýchle progredujúca
- IV - chronická a ťažká

# Myasténia gravis

**Dg:** i.v. syntostigmínový test – inhibítor AchE / klinicky, EMG/

- **EMG** – nízkofrekvenčné repetitívne stimulácie, single fibre EMG
- **protilátky proti AchR** /seropozitívna a seronegatívna MG/
- **CT mediastína**

**Th:** inhibítory cholinesterázy – mestinon 60 mg tbl 3-6xD

- pozor na predávkovanie: cholinergná kríza: nikotínové účinky/tras, fascikulácie, spazmy/, muskarínové účinky /potenie, nevoľnosť, krče brucha, nepokoj/
- **Imunosupresívna th:** Prednison, Prednison + Azatioprin /Imuran/ ev cyklosporin
- /Consupren/

**Tymektómia** – indikácia ak je tymom alebo hyperplázia týmu, ak nie tak skôr u mladších a u generalizovaných foriem

- **Komplikácia : myastenická kríza:** respiračná insuf. – UPV, plazamaferéza, IVIG
- 
- Iné: transientná neonatálna myasténia u častí novorodencov matiek s MG / pasívny prestup protilátok na dieťa/

# Lambert - Eaton sy

- autoim. ochorenie – autopl proti Ca kanálom termin. nerv. zakončenia – neprebehne depolarizácia a neuvoľní sa Ach – presynaptická porucha, najčastejšie pri bronchog Ca
- **Klin.:** sval. slabosť panv. pletenca a prox. svalov DK
- **Dg:** EMG – repetitívne stimulácie – vysokofr. – vzostup amplitúdy CMAP

## **Botulizmus – otrava klobaskovým jedom**

BTX A /zelenina/, B-mäso, E- ryby – je termolabilný/ je produkováný Clostridium botulini, po vstrebaní z GIT- účinkuje na NSP – zablokuje uvoľnenie Ach do syn. štrbiny

Klin- GIT toxikóza

NSP: obrna svalov hlavne tváre a dých. Sv. při plnom vedomí

Th: antidotum

# Ochorenia predných rohov miechy

- neuronopatie,
  - och. dolného motoroneurónu
  - – MND
- 
- degeneratívne ochorenia buniek predných rohov miechy – tela periférneho motoneurónu – zánik axónu – denervácia - fascikulácie a sval. atrofie
1. Spinálne svalové atrofie /SMA/ - len čiste periférne poškodenie
  2. Amyotrofická laterálna skleróza ALS – syndróm zmiešanej centrálnej aj periférnej obrny

# Amyotrofická laterálna skleróza ALS

- Etiol.???

Stephen Hawking

Klin.: pomaly progred. sval. slabosť a **atrofie /amyotrofie/** najmä akrálne **s fascikuláciami** najčastejšie začína na končatinách, potom prechádza na bulbárne svaly /dysfagia, dysfonia, **fibrilácie jazyka/** a resp. svalstvo /resp. insuf.- UPV/

- v obj. nález aj hyperreflexia, spasticita a pyramídové javy, nie sú poruchy citlivosti
- Dg. per exclusionem, EMG
- v rámci dif dg – MR mozgu a C miechy, likvor,
- evokované potenciály, EMG
- Th: riluzol

# Ošetrovateľské aspekty neuromuskulárnych ochorení

- hlavne terminálne štádia, ktoré však môžu vďaka oš. starostl. trvať niekoľko rokov
- **Imobilita**
- **Poruchy dýchania** – podp.domáca oxygenoterapia, UPV
- **Poruchy prehltania** – výživa NGS, PEG
- Veľká časť neuromuskulárnych ošetrovaní je neliečiteľná a žiaľ pacienti umierajú dlho a pri plnom vedomí – etické aspekty

# Ochorenia PNS

- I. Polyradikuloneuritída
- ---
- 2. Polyneuropatie /viaceré nervy, najmä DK – diabetes a alkohol
- 3. Mononeuropatie /1 nerv/
  - – kraniálnych
  - - končatinových nervov



# Polyradikuloneuritída – Guillain – Barré sy

- **Klin.:**
- po predch. infekcii HDC al GIT – parestézie a slabosti DK ktoré postupujú nahor /vzostupná Landryho obrna/ paraparéza až kvarduparéza a ak dosiahnu až hornú C oblasť – respiračná insuf.
- obj. areflexia, hypestézia
- **Dg:**
- likvor: proteino - cytologická disociácia – vysoké bielkoviny pri norm. počte elementov
- EMG – spomalenie rýchlosti vedenia
- **Th:**
- plazmaferéza a IVIG
- Prognoza: dobrá

# Polyneuropatie

pomaly prebiehajúce symetrické poškodenie viacerých periférnych nervov, najmä DK

**senzitívne** : parestézie a dysestézie, hypestézia /rukavice, ponožky/

**motorické**: sval. slabosť, atrofie, krampy, areflexia

**autonómne** – poruchy trofiky, tenká, suchá koža bez ochlpenia

- ***Etiologia***

- **Hereditárne** /genet. podm./ viacero typov, najčastejšie Charcot Marie Tooth/ - začína v detstve deformitou nohy – vysoká klenba, sval. atrofie postihujúce najmä predkolnie, areflexia ŠOR, bocianie nohy, stepáž pri chôdzi

- **Metabolicky podmienené** – diabetes, urémia, hepatopatia
- - manutricia a def. vit najmä sk B
- - alkoholická

- **Infekčné**: borelióza, HIV

- **Zápalové**: CIDP – chron. Zápalová demyelinizačná polyneuropatia

# Mononeuropatie – kraniálnych nervov

- lézia okohybných nervoch – n III, IV, VI
- lézia n V – neuralgia trigeminu
- lézia n VII – Bellova obrna a iné
- lézia n VIII – n vestibulokochlearis / statoacusticus/ - vestibulárna neuronitída
- lézia n glossopharyngeus, hypoglossus

# Mononeuropatie – končatinových nervov

- Horné končatiny:
- N thoracicus longus
- N axillaris
- N radialis - obrna sobotňajšej noci / opilecká a milenecká/
- N medianus – sy karpálneho kanála
- N ulnaris – sy kubitálneho kanála

# Dolné končatiny

- N femoralis
- N cutaneus femoris lateralis
- N ischiadicus
- N peroneus
- N tibialis

# Elektrofyziol. dg. NMO

## 1. EMG /elektromyografia/

- EMG v užšom slova zmysle /ihlová EMG/ - svalové ochorenia, periférne neurogénne ochorenia
- ENG – elektoneurografia – periférne nervy

## 2. TMS /transkraniálne magnetické stimulácie

– eferentné motorické dráhy

## 3. EP /evokované potenciály/ – aferentné senzitivne dráhy

- VEP - vizuálne
- BAEP – sluchové /kmeňové akustické/
- Medianus a Tibialis SEP –  
somatosenzitivne