

# **Dědičná nervosvalová onemocnění**

■ **Získaná – GBS, MG, LEMS**

■ **Dědičná – v dětském věku mnohem častější**

# Diagnostika

- Podle klinických příznaků
- Projevy většinou závislé na místě léze
- Periferní motoneuron

# Kde je léze ??

- $\alpha$ -motoneuron ?
- Periferní nerv – axon ?
  - myelin ?
- Nervosvalová ploténka ?
- Sval ?



# Projevy léze - vždy

- Svalová slabost, atrofie, hypo až areflexie
- Neurologicky: syndrom periferního motoneuronu

**Nicméně: většinou odlišitelné podle typických příznaků a distribuce slabosti, po kterých je třeba cíleně pátrat**



# Kde je léze ??

- $\alpha$ -motoneuron - SMA
- Periferní nerv - neuropatie (CMT)-
  - axon - CMT2
  - myelin – CMT1
- Nervosvalová ploténka - myastenie
- Sval – myopatie

**Každá ze skupin chorob je velmi  
geneticky heterogenní**

**Nejčastější typy jsou dobře a spolehlivě  
diagnostikovatelné - prokazatelné**

# SMA

- SMA 1
- non-SMA 1
- SMA plus

**Proximální slabost, neurogenní změny – jehlová EMG**



# Neuropatie

- HMSN - CMT
- HMN
- HSN

CMT1  
CMT2

AD, GD, AR,

**Distální slabost, neuropatie – kondukční studie**

# CMT 2 (HMSN II)

# CMT 1 (HMSN I)

HMSN – Lom – AR typ

# Myasthenie

## ■ Kongenitální myastenické syndromy

**Proximální i slabost, zhoršování během dne, postižení okohybných svalů, dýchacích i polykacích, EMG repetitivní stimulace - dekrement**

# Myopatie

- svalové dystrofie - DMD, FSHD, AR-LGMD, CMD, EDMD
- kongenitální myopatie
- metabolické myopatie - glykogenosy, lipidosy

**Různá distribuce slabosti, často proximální, postižení svalu, CK v seru, myogenní léze na EMG, biopsie svalu**



# **DMD - svalová dystrofie typ Duchenne**

# **Svalová dystrofie FSHD – facio-skapulo-humerální**

# **Svalová dystrofie Emery-Dreifuss AD forma**

# Kongenitální svalová dystrofie MDC1A – defekt merosinu

# Diagnostika

1. **Správně zařadit do skupiny**  
**(např. myopatie)**
2. **Upřesnit ve skupině**  
**(např. svalová dystrofie - DMD)**



# Projevy

- Proximální slabost – myopatie, SMA
- Distální slabost – neuropatie
- Zhoršování slabosti během dne – myastenien
- Věk začátku
- Typ dědičnosti u familiárního výskytu
- Progrese – rychlost, závažnost
- Postižení dýchacích svalů
- Postižení okohybných svalů - myasthenie
- Obličejové – mimické svalstvo FSHD
- Bulbární svaly - polykání

# Vyšetřovací metody

- Anaméza, rodokmen !
- Neurologické vyšetření s podrobným vyšetřením svalové síly (MRC škála)
- Biochemie sera – ALT, AST, CK, LDH
- EMG – nerv, sval, repetitivní stimulace u CMS
- Biopsie svalu event. i nervu
- DNA vyšetření – k potvrzení pro nejčastější typy

# DNA vyšetření

- Dostupné pro nejčastější typy v každé skupině chorob
- SMA – SMN1 gen
- CMT – CMT1A/HNPP, Cx32 gen, MPZ gen
- Myopatie – DMD, FSHD, AD EMD
- Myastenienie – kongenit myasten sy. – CHRNE gen



**Vždy aktuální pro klasifikaci NS chorob**

**<http://www.neuro.wustl.edu/neuromuscular>**

# Léčba

- Kauzální terapie dosud není k dispozici pro žádnou z geneticky podmíněných NS chorob – výjimka – glykogenosa typ II
- SMA – studie s valproátem, ortopedické stabilizační operace páteře, podpora dýchání
- CMT – ortopedické korekce deformit
- DMD – kortikoidy, protizánětlivé substance, genová terapie,
- Glykogenosy – enzymová substituce
- CMS – blokátory ACHE