

### UPOZORNĚNÍ PRO STUDENTY a návštěvníky www

Abychom vyhověli žádostem z řad studentů, předkládáme textovou část prezentací vybraných přednášek z patologie pro usnadnění orientace v přednášené látce. **Nejedná se v žádném ohledu o učební text**, ale pouze o doprovodná hesla, případně o krátké orientační texty nebo schémata, které tak není potřeba, považoval-li by to někdo za nutné, při přednášce opisovat.

To však nebylo nutné ani doposud – přednášky vnímáme jako jedinečný moment vysokoškolského studia, při kterém je možné vysvětlit a diskutovat vybranou problematiku v kontextu širším než umožňuje učebnicový text a nabídnout přemýšlivému studentovi nahlédnout hlouběji do problému a vyzdvihnout důležité nebo kontroverzní momenty.

Předkládaný materiál na veřejném www našeho pracoviště tedy v žádném případě nenahrazuje výklad učitele a jeho komentář a nenahrazuje obrazovou dokumentaci, na které je většina přednášek postavena. Výklad učitele a jeho obrazová dokumentace představují pilíř pro pochopení patologie.

Pro nezainteresovaného studenta, který se přednášek neúčastní, nebo pro osobu, která otevírá dokumenty jako nezúčastněný návštěvník webových stránek, **neslouží níže uvedená heslovitá dokumentace jako studijní materiál, ani nemůže sloužit k posuzování kvality výuky na naší fakultě.**

kollektiv učitelů Ústavu patologie a molekulární medicíny 2, LF UK a FN v Motole, Praha

# Onemocnění svalu

J. Zámečník

# Onemocnění svalu

## A. Neurogenní atrofie

## B. Poruchy nervosvalové ploténky

## C. Primární MYOPATIE

## A. Neurogenní atrofie svalu

### Spinální

- poliomyelitis
- ALS
- SMA

### Neurální

- přetěžení nervu
- neuropatie
- ischemie

### Denervace:

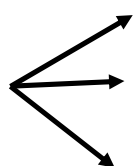
atrofie denervovaných vláken

--> tvorba malých angulárních vláken

### Reinervace:

1. type grouping
2. group atrophy

## B. Poruchy neuromuskulární junkce



MYASTHENIA GRAVIS

Lambert-Eatonův sy (SCLL)

kongenitální myasthenie

klin: rychlá unavitelnost a slabost svalů

## Myasthenia gravis

- 70% folikulární hyperplazie thymu
- 10% thymom
- 10% další autoimunity

autoprotilátky proti acetylcholinovému receptoru

EMG – dekrement při repetitivní stimulaci

## C. Primární MYOPATIE

1. Svalové dystrofie
2. Kongenitální myopatie
3. Metabolické myopatie
4. Kanalopatie
5. Zánětlivé myopatie

## Myopatická trias

- **Myopatické držení** (hyperlordosa bederní, ochablá břišní stěna, svěšená ramena)
- **Myopatická chůze** (kolébavá, kachní chůze, nestabilní pánev, oslabené pletencové svaly)
- **Myopatický šplh** (Gowersovo znamení)

- normální čítí
- kardiomyopatie
- respirační insuficience
- deformity skeletu

## Diagnostický algoritmus

- Klinický obraz
- Svalové enzymy- CK, AST, ALT, LD, myoglobin
- Elektromyografie
- CT nebo MRI zobrazení svalů
- **Svalová biopsie** - klasická, polootevřená, punkční (pod kontrolou MRI)
- DNA analýza

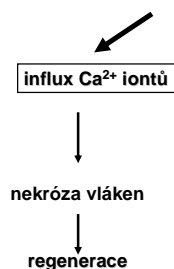
1.

## Svalové dystrofie

### Patogeneze MYODYSTROFIÍ

#### SVALOVÉ DYSTROFIE

= mutace genu pro  
strukturální proteiny  
sarkolema + BM + sarkomery



**A. Dystrofinopatie (DMD/BMD) - XR**

**B. Pletencové dystrofie (LGMD)**

AR (typ 2)

AD (typ 1)

náhrada svalu vazivem a tukem

## Duchenneova myodystrofie (DMD)

- XR
- 1 : 3.500 narozených
- chlapci
- po porodu normální, manifestace v 2. - 5. roce
- postižen pletenec pánevní a pažní
- smrt mezi 16. - 21. rokem slabostí
  - dýchacích svalů
  - myokardu
- lipomatózní pseudohypertrofie
- hl. lýtkové svaly
- "křídlovité lopatky"
  - scapulae alatae

slabost svalstva trupu -> skolióza

### Diagnostika

1. genetika – delece DMD/BMD
2. biopsie + mRNA study

2.

## Kongenitální myopatie

## Kongenitální myopatie

- porucha embryonálního vývoje myofibril ?
- manifestace in utero, perinatálně –  
HYPOTONIE
- pomalá nebo žádná progresse

- central core disease
  - gen pro ryanodinový receptor
  - maligní hypertermie po CA
  - NE! halotan a sukcinylcholin!
- nemaline myopathy
- centronukleární myopatie

3.

## Metabolické myopatie

- mitochondriální myopatie
  - mutace mt DNA v tRNA genech – MELAS, MERRF sy
- střádávací onemocnění – glykogenózy – hl. **m. Pompe**

4.

## „Kanalopatie“

- = poruchy iontových kanálů membrán
- Myotonické poruchy
  - Periodické paralýzy

5.

## Zánětlivé myopatie = myositidy

## MYOSITIDY

- autoimunitní (paraneoplastické) 95%
  - polymyositis
  - dermatomyositis
  - myositida s inkluzními tělísky (IBM)
- infekční – vzácně
  - streptokoková myositida
  - chřipková myositida

## POLYMYOSITIDA

spouštěč – infekce ?

HLA I. na povrchu vláken



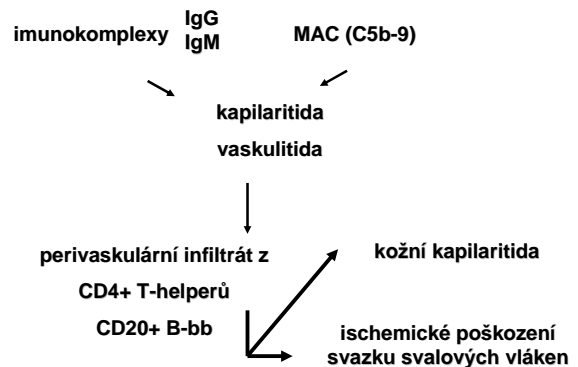
cytotoxické CD8 + T-lymfocyty

nekróza svalových vláken

TER: imunosuprese

## DERMATOMYOSITIDA

paraneoplazie?



(NENÁDOROVÁ)

## ONEMOCNĚNÍ PERIFERNÍHO NERVU

KLINICKÉ PROJEVY

- porucha funkce nervu:

- **motorické nn.** – svalová slabost, atrofie svalů --> respir. problémy
- **sensitivní nervy**
  - postižení hlavně velkých myelinizovaných vláken – porucha vnímání polohy a vibrace
  - postižení hlavně malých myelinizovaných a nemyelinizovaných vláken - porucha vnímání bolesti a teploty

**autonomní nn.** – autonomní dysfunkce - hypotenze, arytmie, GIT

### Nomenklatura

- 1 nerv - mononeuropatie
- několik nervů - mononeuritis multiplex
- difúzně - polyneuropatie

### Dělení:

- **dědičné** (nejčastější = CMT - Charcot-Marie-Tooth disease = Hereditární motoricko-sensorická neuropatie (HMSN))
- **získané** (nejčastější = diabetická neuropatie)

### Podle typu procesu

- axonální neuropatie
- demyelinizační neuropatie
- smíšená neuropatie (= např. diabetická polyneuropatie)

### Podle etiologie

1. nutriční deficiencie a metabolické poruchy - thiamin - alkoholici
2. toxické - olovo
3. léky (barbituráty, INH, sulfonamidy)
4. systémové choroby - vaskulitidy, DM, amyloid
5. zánětlivá a autoimunní demyelinizační onemocnění - sy. Guillain-Barré
6. vrozené (Charcot-Marie-Tooth disease)
7. paraneoplastické + neuropatie při paraproteinémii

### 3 typy degenerací periferního nervu

#### A. Walleriánská degenerace:

- po transekcii axonu (nebo ischemizaci)

-- proximálně od řezu degeneruje axon po nejbližší Ranvierův zářez

--- distálně --> rozpad myelinové pochvy i axonu --> fagocytóza

#### Regenerace

- probíhá vyrašením mnohotných výběžků z distálního konce přeživšího segmentu axonu

- Schwannovy buňky po digesti rozpadlého axonu zůstávají a tvoří tunel k cílovému orgánu pro regenerující axon

- rychlost asi 1 mm denně

**AMPUTAČNÍ NEUROM** (nebo traumatický neurom):

### **B. Axonální degenerace** („dying-back neuropathy“)

- dysfunkce neuronu znemožní zachovat axon
  - degenerace axonu probíhá od terminálního zakončení směrem k tělu neuronu
- KLIN – projevy nejdříve distálně

Klinické jednotky:

- **alkoholická neuropatie** (nutriční deficiencie + toxický vliv alkoholu)
- **vaskulitická neuropatie**
- **amyloidová neuropatie**

### **C. Segmentální demyelinizace**

- (podobně jako v CNS) ztráta jednotlivých internodií při zachování axonu --> demyelinizace
- po epizodě demyelinizace mohou Schwannovy buňky proliferovat a remyelinizovat axon (rekonstituovaný myelin je tenčí a má menší internodální úseky)
- opakované epizody de- a remyelinizace mohou dát vzniku koncentrickému (cibulovitému) uspořádání Schwannových buněk - **onion bulbs**, tzv. cibulovité formace

Klinické jednotky:

- **Zánětlivé demyelinizační neuropatie** - syndrom Guillain-Barré (akutní průběh), chronická zánětlivá demyelinizační neuropatie (CIDP).
- **Hereditární sensoricko-motorické neuropatie typu 1**  
(= choroba **Charcot-Marie-Tooth** (CMT1))