

Svalová onemocnění

doc. MUDr. Edvard Ehler, CSc. – editor hlavního tématu

Neurologická klinika PKN, a.s. a FZS Univerzity Pardubice

Neurol. praxi 2012; 13(4): 182

Kosterní svalstvo tvoří podstatnou část hmotnosti člověka a jednotlivé svaly i svalové skupiny jsou dobře přístupné klinickému vyšetření. V anamnéze nemocných bývají charakteristické příznaky (náhlé pády při postižení čtyřhlavých svalů – např. u myopatie s inkluzními tělísky), bolesti svalů (u myotonické dystrofie typu 2), úbytek hmotnosti. Při postižení různých skupin svalů (proximální, distální, lopatkové, šjové, atd.) dochází k charakteristickým příznakům. Postupný rozvoj svalové slabosti vede k rozvoji náhradních motorických stereotypů (např. myopatické šplhání). Postižené svaly mají sníženou sílu kontrakce, změnu svalového tonu, mohou být atrofické a někdy i hypertrofické (většinou pseudohypertrofie – s náhradou svalové tkáně tukem či vazivem), je změněný pocit při palpaci svalu (tužší, bolestivý, pocit elastické tkáně), vyskytují se kontraktury svalů s následnou deformitou kloubů, segmentů končetin i páteře. U některých myopatií bývá přítomna kardiomyopatie (častěji dilatační než hypertrofická, ale časté jsou arytmie), méně často postižení plic (např. u dermatomyozitidy), očí (katarakta u myotonické dystrofie či retinitis u mitochondriálních poruch), kůže, ledvin, periferních nervů (senzitivní neuropatie u myopatie s inkluzními tělísky).

Z pomocných vyšetření jsou důležité laboratorní ukazatele rozpadu svalových vláken (kreatinkináza, volný myoglobin v séru a moči, laktátdehydrogenáza, transaminázy) a některé biochemické i hematologické parametry, které se využívají v diferenciální diagnostice. Z neurofyzilogických vyšetření je nejdůležitější jehlová EMG. Užší a nižší MUP (potenciály jedné motorické jednotky) se zvýšenou frekvencí „pálení motoneuronů“ jsou charakteristické pro chronickou myogenní lézi. Při akutní myopatii (např. polymyozitidě či dermatomyozitidě) se vyskytují fibrilace, pozitivní vlny i repetitivní polyfázické výboje. Některé myopatie mají specifický nálezy při jehlové EMG (myotonické výboje u myotonické dystrofie). MRI postižených svalů identifikuje postižené svaly i stupeň jejich poruchy (hyperintenzivní změny T2-vážených snímků) a je důležitá jak pro průkaz změn svalů, tak i pro určení místa svalové biopsie. Cílená (a rychle zpracovaná) biopsie svalů má pro diagnostiku stále větší význam. Od klasického barvení (např. hematoxylin-eozin) přes průkaz jednotlivých biochemických látek (např. enzymů)

má nyní největší význam imunohistochemické vyšetření svalů (včetně stanovení antigenů svalové membrány). Pokud klinický obraz a základní pomocná vyšetření vedou k podezření na určitou geneticky podmíněnou chorobu (např. myotonickou dystrofii typu 2, facio-skapulo-humerální svalovou dystrofii, Beckerovu dystrofinopatii), pak je nutno nejprve provést genetické vyšetření (z krve) a při negativním výsledku zvolit biopsii svalu. Pokud klinik není přesvědčen, že jde o geneticky podmíněnou myopatii nebo není schopen určit typ genetické myopatie či má podezření na jiný typ myopatie (zánětlivou, toxickou), pak se nejprve rozhodne pro biopsii svalu. A svalová biopsie je pak základním vodítkem pro další postup (cílený genetický rozbor, metabolické testy, odběr autoprotílátka u zánětlivých myopatií).

Tabulka. Klasifikace svalových onemocnění

Svalové dystrofie
Membránové myopatie (kanalopatie)
Metabolické myopatie
Kongenitální myopatie
Mitochondriální myopatie
Rabdomyolýzy
Zánětlivé myopatie
Lékové myopatie
Toxické myopatie (nelékové)
Endokrinní myopatie
Paraneoplastické myopatie
Myopatie při iontové dysbalanci

Diferenciální diagnostika svalových onemocnění je rozsáhlá, vyžaduje zkušenosti s jednotlivými myopatiemi i spolupráci se specializovanými pracovišti (např. mitochondriální poruchy).

V terapii mnoha skupin svalových onemocnění došlo k výraznému pokroku. Pro některé dystrofinopatie (např. Duchennova) se užívá nejen terapie kortikoidy, ale i různé modality terapie ovlivňující genom (např. exon skipping). U svalových dystrofií je často nezbytná kardiologická terapie (např. implantace kardiostimulátoru u dystrofie Emery-Dreifuss či kardiostimulátoru s defibrilátorem u myotonické dystrofie). Velký pokrok se dosáhl v léčbě zánětlivých myopatií (kortikoidy, intravenózní imunoglobuliny, cílená imunomodulace). U všech nemocných s myopatií má trvalá řízená rehabilitace základní úlohu. Důležitá je však i dostupnost pomůcek, úpravy bytu, léčba komplikací i psychoterapie.

Svalová onemocnění jsou značně rozsáhlou a heterogenní skupinou nemocí. Zvládnout vyšetřovací metody, diagnostiku, diferenciální diagnostiku a léčbu velké většiny těchto chorob – to je úkol specializovaného pracoviště. Vytvořená neuromuskulární centra (Česká neurologická společnost, neuromuskulární sekce) jsou schopna tyto nemoci svalů diagnostikovat a léčit, mají jak vyškolený personál, tak laboratoře a jsou těsně napojena na superspecializovaná pracoviště.

Hlavní téma – svalová onemocnění – je zaměřeno na jednotlivé skupiny myopatií. Nejde však jen o klinickou diagnostiku myopatie, diferenciálně diagnostické a terapeutické postupy, avšak autoři kladou velký důraz na nálezy svalové biopsie a možnosti genetiky. Akutní stavy spojené s rabdomyolýzou a akutní diagnostikou i léčebnými možnostmi představují emergentní situaci, kterou je nutno řešit rychle a o které je však nutno mít již předem příslušné znalosti. Myotonické dystrofie představují nejčastěji se vyskytující svalové dystrofie a jsou spojeny s mnoha dalšími orgánovými projevy. U kongenitálních myopatií (přítomny od narození, neprogredují) a zánětlivých myopatií má svalová biopsie zásadní význam. U kongenitální svalové dystrofie (ve svalové biopsii jsou dystrofické změny svalu) je začátek onemocnění již od porodu (do 6 měsíců věku) a autoři zdůrazňují možnosti genetické diagnostiky. Sérii článků doplňuje kazuistika mitochondriální poruchy (syndrom Kearns-Sayre), jejíž diagnostika a terapie vyžadují multidisciplinární spolupráci (bude publikován v některém z příštích čísel časopisu).

Literatura

1. Amato AA, Russel JA. Neuromuscular disorders. New York: McGraw Hill Medical 2008.
2. Bednařík J, a kol. Nemoci kosterního svalstva. Praha: Triton 2001.
3. Karpati G, Hilton-Jones D, Bushby K, Griggs RC (eds). Disorders of voluntary muscles. 8th edition. Cambridge: Cambridge University Press 2010.
4. Pourmand R. Immune-mediated neuromuscular diseases. Basel: Karger 2009.

doc. MUDr. Edvard Ehler, CSc.

Neurologická klinika PKN, a.s.

a FZS Univerzity Pardubice

Kyjevská 44, 532 03 Pardubice

edvard.ehler@nemocnice-pardubice.cz

