



PORUCHY HYBNOSTI PERIFERNÍHO PŮVODU

MUDr. Renata Slaná

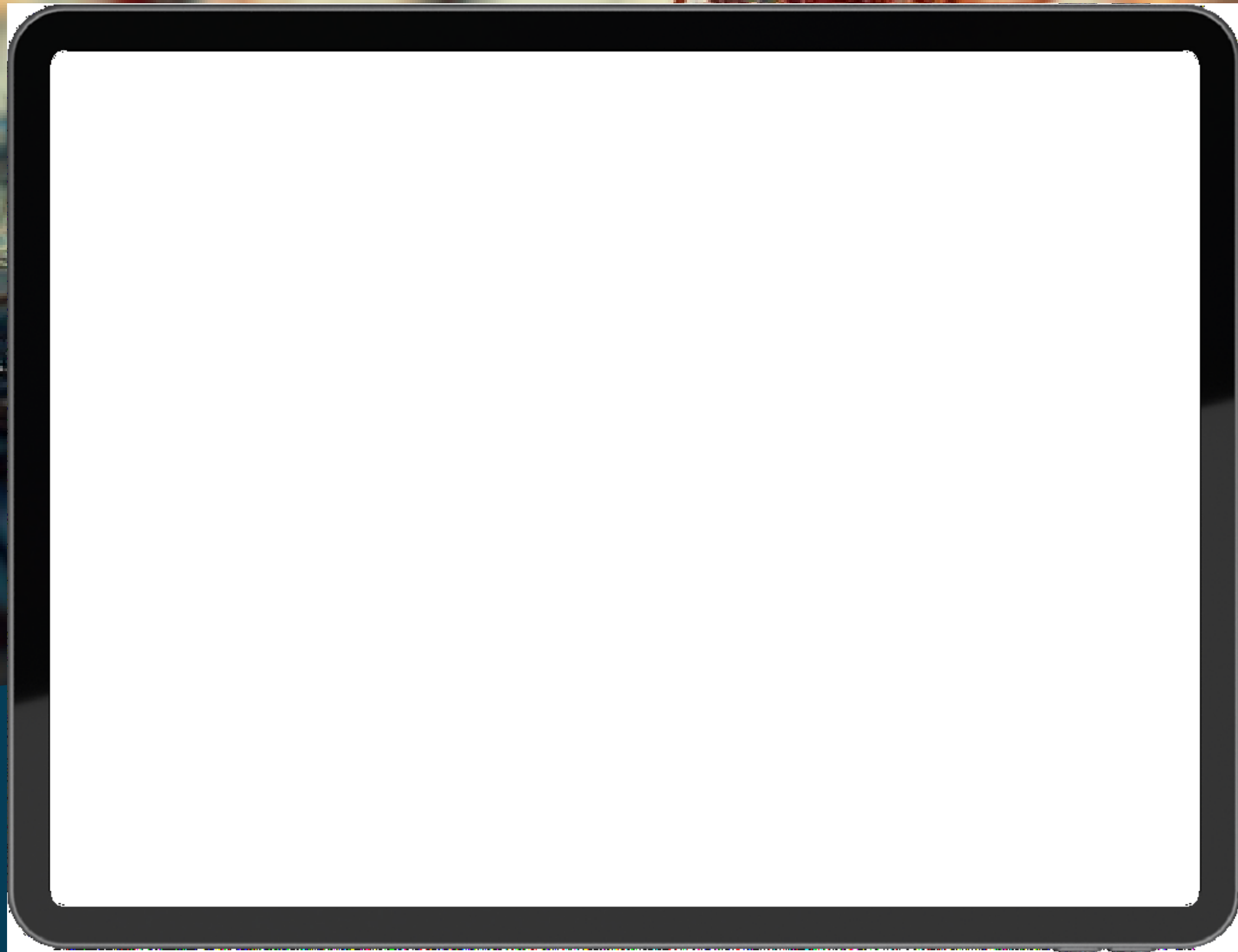


NERVOSVALOVÁ ONEMOCNĚNÍ

- Onemocnění periferních nervů – neuropatie
 - (mononeuropatie, polyneuropatie)
- Poruchy nervosvalového přenosu (myastenia gravis, kong. myastenienie)
 - Onemocnění svalu – myopatie



MONOSYNAPTICKÝ REFLEX



Nervosvalová onemocnění - příčiny

- Vrozené, geneticky podmíněné onemocnění
- získané - zánětlivé
- autoimunitní



Klinické projevy

- Svalová slabost
- Bolest KK
- Svalová atrofie
- Kontrakturny svalů

Nástup potíží - po porodu , v předškolním věku, období puberty, časně dospělosti



Diagnostika

Anamnéza

Laboratoř – svalové enzymy (CK, LDH, AST, ALT,
myoglobin)

EMG

Molekulárně- genetické vyšetřeni

Sono, MR svalů

Biopsie svalů

Onemocnění svalů Myopatie

SVALOVÉ DYSTROFIE

- Duchenne Becker
- pletencové svalové dystrofie
- facioskapulohumerální svalová dystrofie
- kongenitální svalové dystrofie
- metabolicky podmíněné svalové dystrofie

KONGENITÁLNÍ MYOPATIE
HETEROGENNÍ, ZMĚNY VE
SVALOVÉ BIOPSII.

ZÍSKANÉ ZÁNĚTLIVÉ
ONEMOCNĚNÍ SVALŮ -
POSTINFEKČNÍ MYOZITIDY

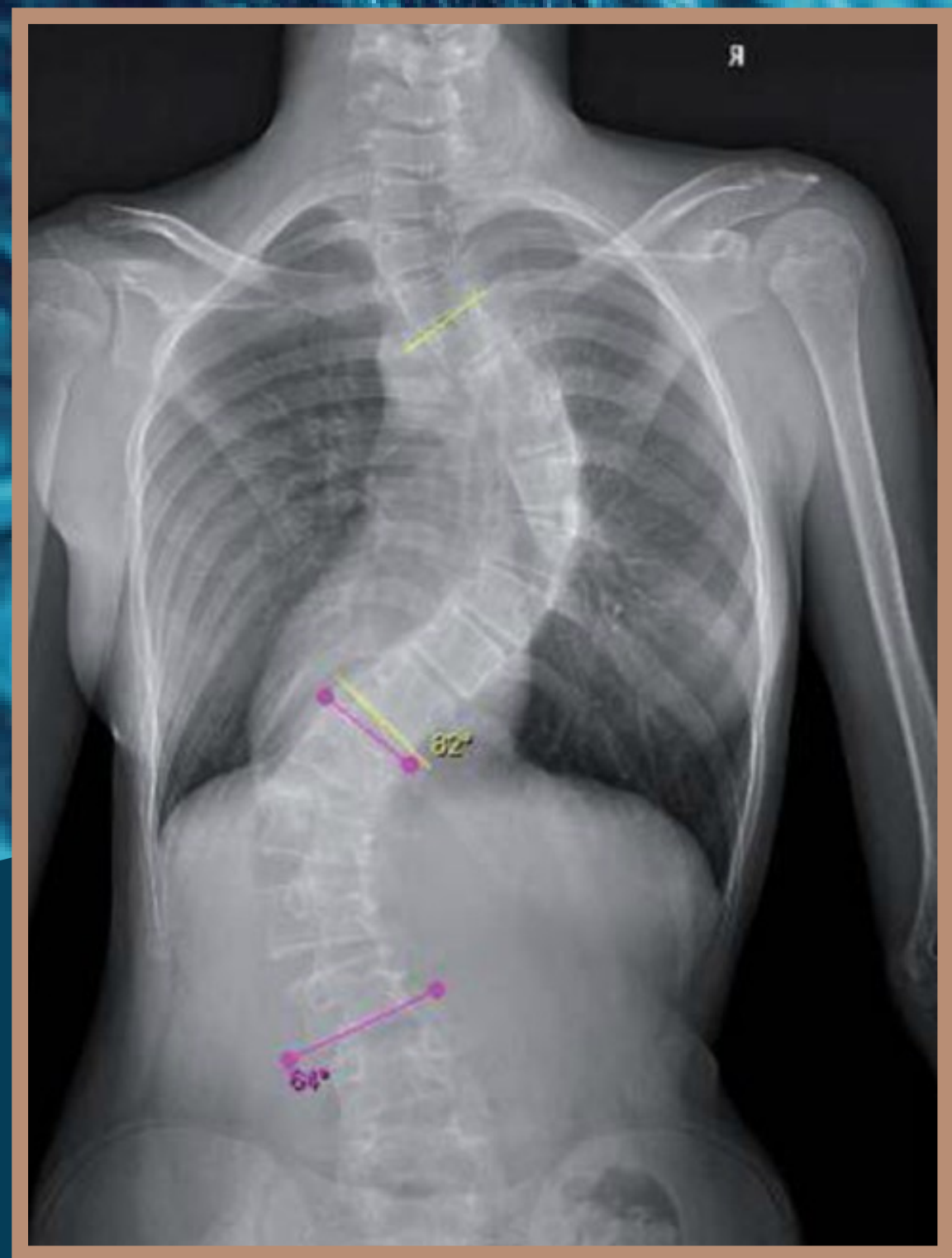
Duchennova svalová dystrofie

- Mutace v dystrofinovém genu , který kóduje tvorbu dystrofinu
- X vázané recesivně dědičné onemocnění
- manifestace u chlapců, děvčata přenašečky
- Porucha chůze - kolem 3 let života - kolébavá, myopatický šplh, hyperlordosa, pseudohypertrofie lýtek
- MIV kolem 10-13 let
- Progrese svalové slabosti na HKK, dechová insuficience, kardiomyopatie , skoliosa, UPV
- Léčba- Translarna



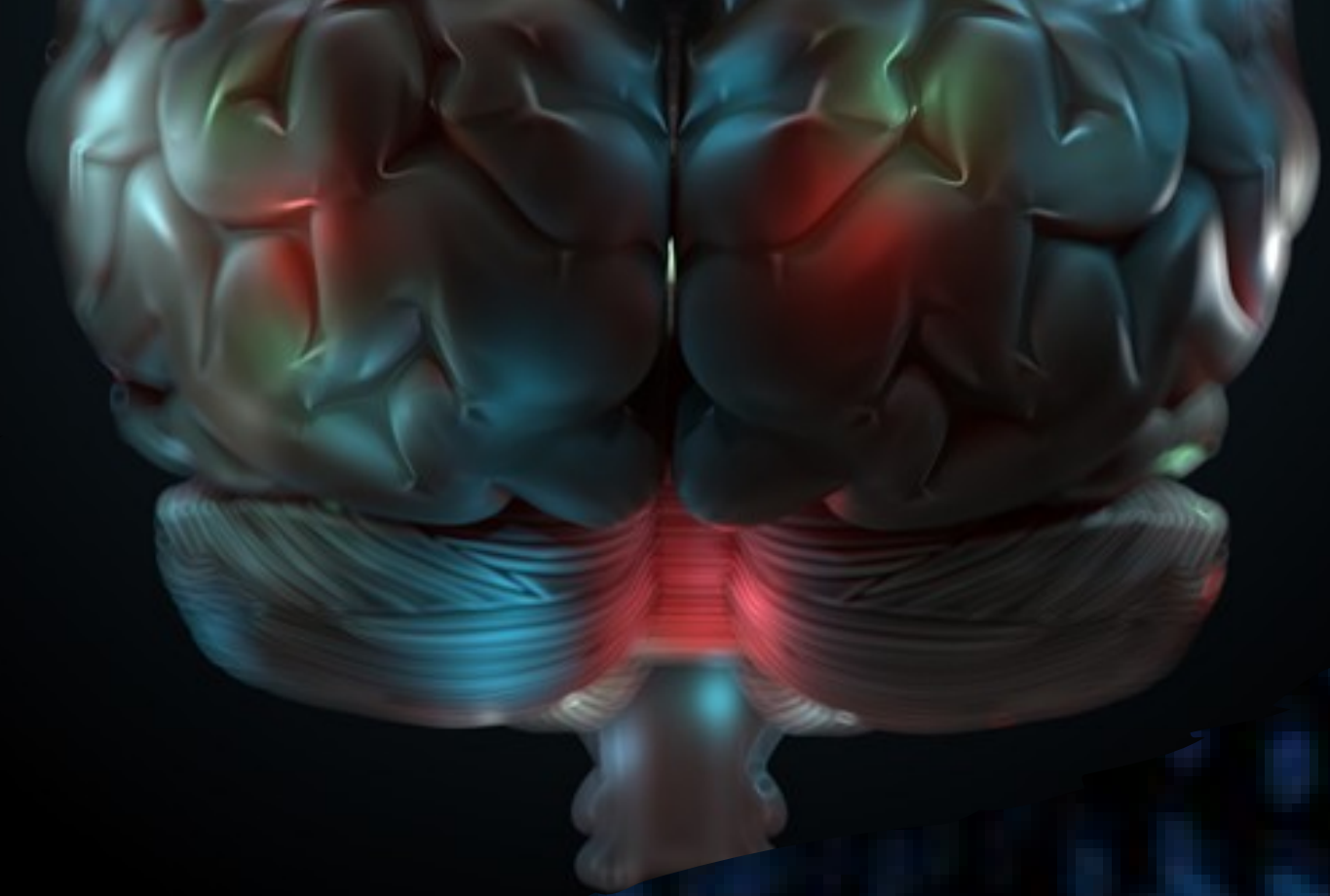
MYOPATICKÝ ŠPLH

MICHAELA PAVELKOVÁ , OLOMOUC 2012, BAKALÁŘSKÁ PRÁCE SVALOVÁ DYSTROFIE –
DUCHENNE A JEJÍ LÉČBA, STR. 18, OBR. 3



MYOPATIE DUCHENNE

MICHAELA PAVELKOVÁ , OLOMOUC 2012, BAKALÁŘSKÁ PRÁCE SVALOVÁ DYSTROFIE –
DUCHENNE A JEJÍ LÉČBA, STR. 17, OBR. 2



BECKEROVA SVALOVÁ DYSTROFIE

Mírnější forma -hypofunkční dystrofin

Svalová slabost až kolem 10 let

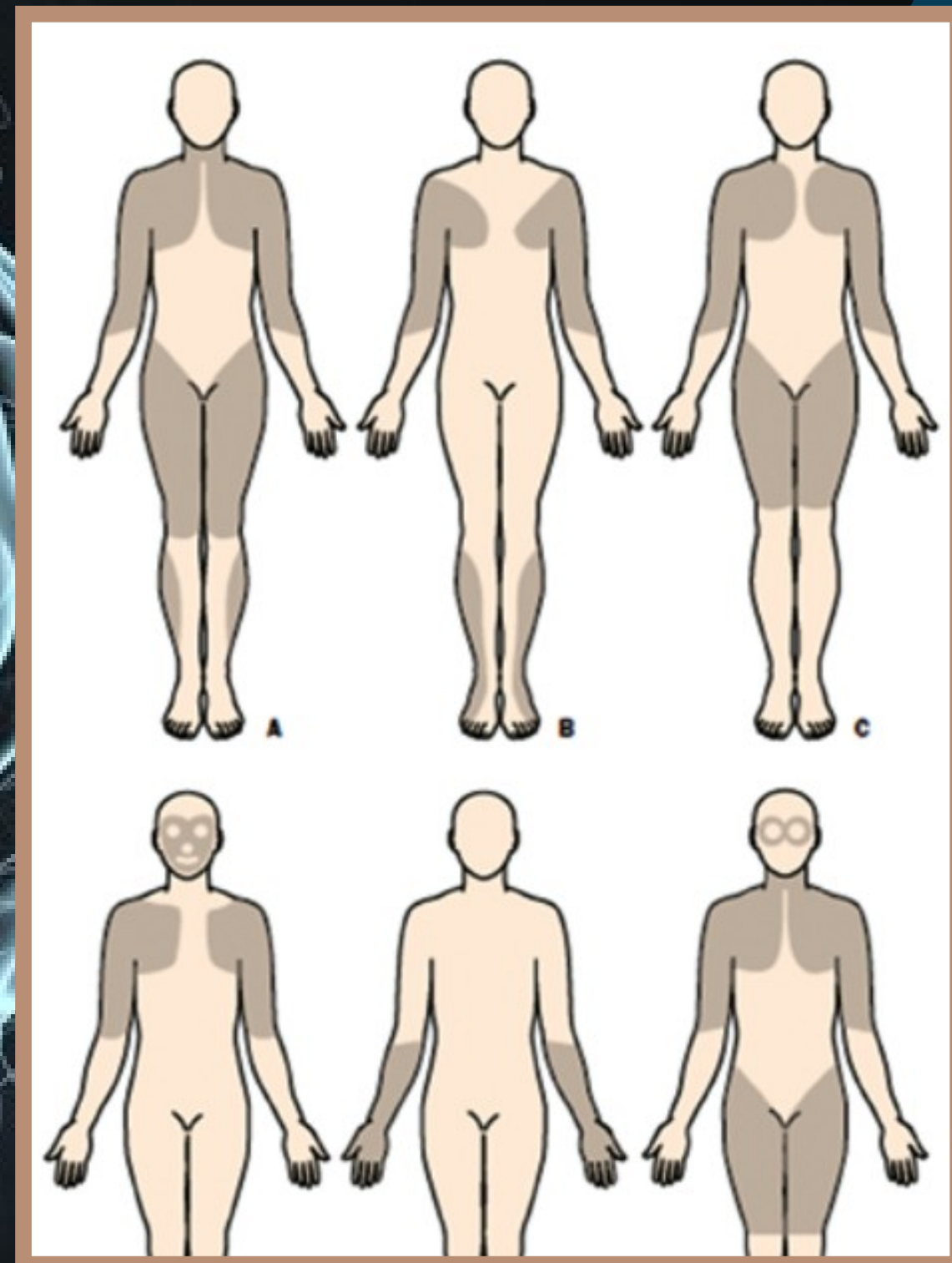
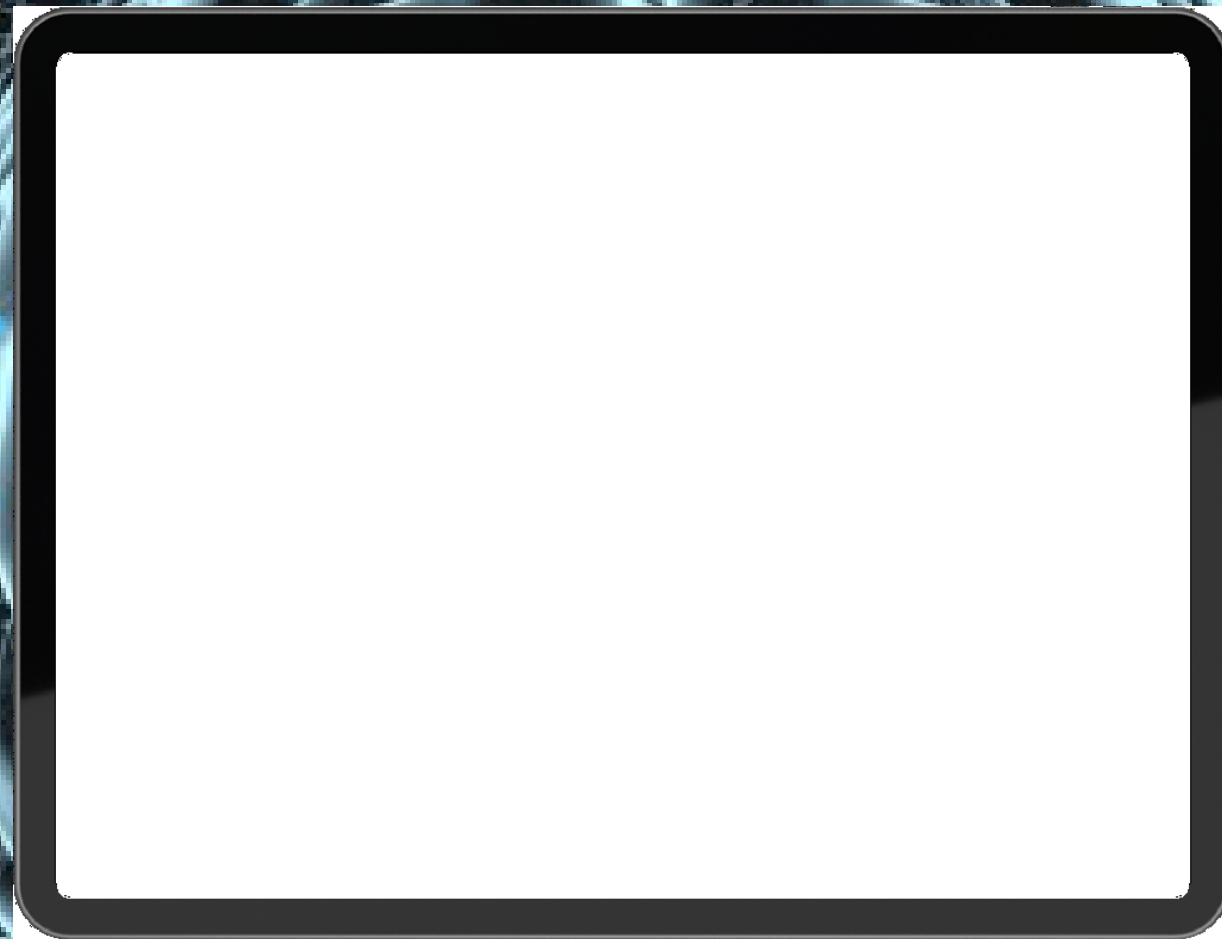
Pomalejší průběh

Schopnost chůze do dospělosti

Pletencové svalové dystrofie

- Proximální svalová slabost – pletencové svalypánevní, pak i slabost paží
- potíže s chůzí do schodů a se schodů, zvednout se ze židle - do 3. dekády života





PLETENCOVÉ SVALOVÉ DYSTROFIE

HABERLOVÁ, JANA, NEUROLOGIE PRO PRAXI, 2019, SVALOVÉ DYSTROFIE V DĚTSKÉM VĚKU, STR. 161, OBR. 1,2A,2B

Pompeho choroba metabolická myopatie

- Glykogenosa II. typu – nedostatek lysosomálního enzymu (kyselá alfa glukosidáza) – podílí se na štěpení glykogenu na glukosu. Glykogen se hromadí ve tkáních – kosterní svalstvo a srdce – progresivní degenerace.
- Proximální svaly kK a dýchací svaly
- u kojenců hypotonie, kardiomegalie
- Enzymová substituční terapie – zmírnění progresu



METABOLICKÉ MYOPATIE- DEFICIT MEROSINU

HABERLOVÁ, JANA, NEUROLOGIE PRO PRAXI, 2019, SVALOVÉ DYSTROFIE V DĚTSKÉM VĚKU, STR. 164, OBR.3C



KONGENITÁLNÍ SVALOVÉ DYSTROFIE

Heterogenní skupina svalových chorob
Prezentace již po narození nebo v časném dětství
Svalová slabost, hypotonie
Změny ve svalové biopsii
Nemalinová myopatie, myotubulární myopatie,
mitochondriální myopatie, strukturální odchylky...

Kongenitální svalové dystrofie

Heterogenní skupina svalových chorob

Prezentace již po narození nebo v časném dětství

Svalová slabost, hypotonie

Změny ve svalové biopsii

Nemalinová myopatie, myotubulární myopatie,
mitochondriální myopatie, strukturální odchylky...

Myositis

- Zánětlivá onemocnění svalů
- Idiopatické- autoimunní (polymyositidy, dermatomyositidy..)
- Infekční- virové (coxackie, HIV..)
 - - bakteriální (klostridie, TBC..)
 - - parazitární (cysticerkosa..)
- Virové myositidy - bolest svalů, chůze po špičkách nebo odmítání chůze, elevace svalových enzymů, leukopenie...



Onemocnění nervosvalového přenosu

Myastenia gravis

- Autoimunní onemocnění nervosvalové ploténky
- Protilátky proti ACH receptorům postsynaptické membrány nervosval. ploténky
- Kong. myastenienie (AR dědičnost, slabý pláč, porucha sání, žvýkání, polykání, hypotonie, pMR)
- Svalová slabost s progresí během dne
- Ptosa víček, diplopie, setřelá artikulace, dysfagie
- Asociace s hyperplasií thymu, ev. thymomem
- Léčba: inhibitory ACH esterase, thymektomie



MYASTHENIA GRAVIS

Botulismus

- Toxiinfekční onemocnění – anaerobní mikrob *Clostridium botulinum*
- Zánikové projevy na nervosvalových ploténkách
- Po hodinách – GIT příznaky – bolest břicha, nauzea, zvracení, průjem
- Neurologické – léze hlavových nn, – strabismus, diplopie, ptosa, mydriasa, porucha artikulace, polykání, žvýkání, obrna mimických svalů, slabost šíje, srdeční arytmie, retence moči
- Léčba – ARO, UPV, u těžkých forem antitoxický globulin



PORUCHY PERIFERNÍCH NERVŮ neuropatie

Mononeuropatie

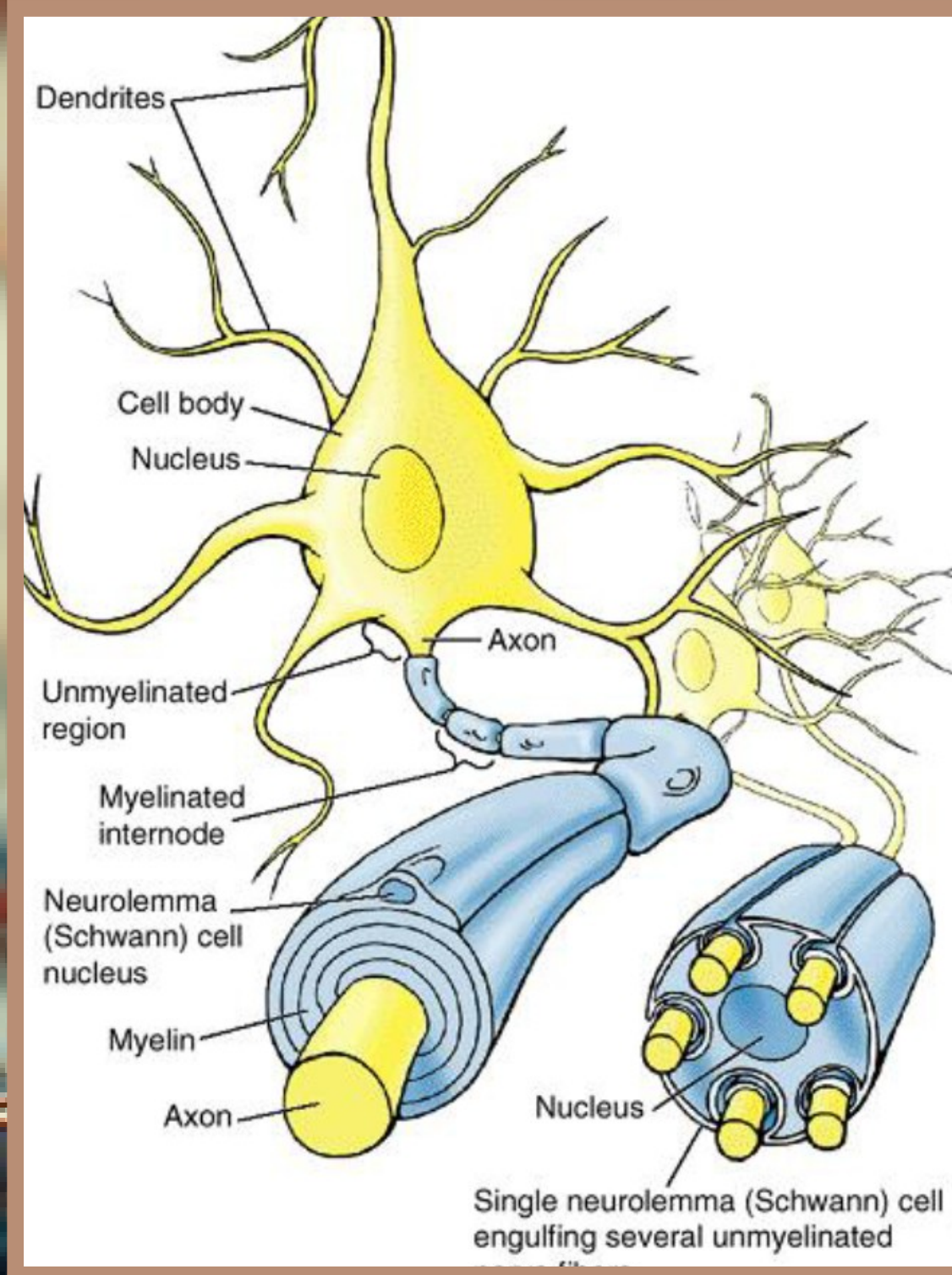
v dětském věku - nejčastěji trauma
perif. paresa n.VII ,n.VI, paresa brach. plexu

Polyneuropatie

a) geneticky podmíněné (SMA, HSMN- CMT)

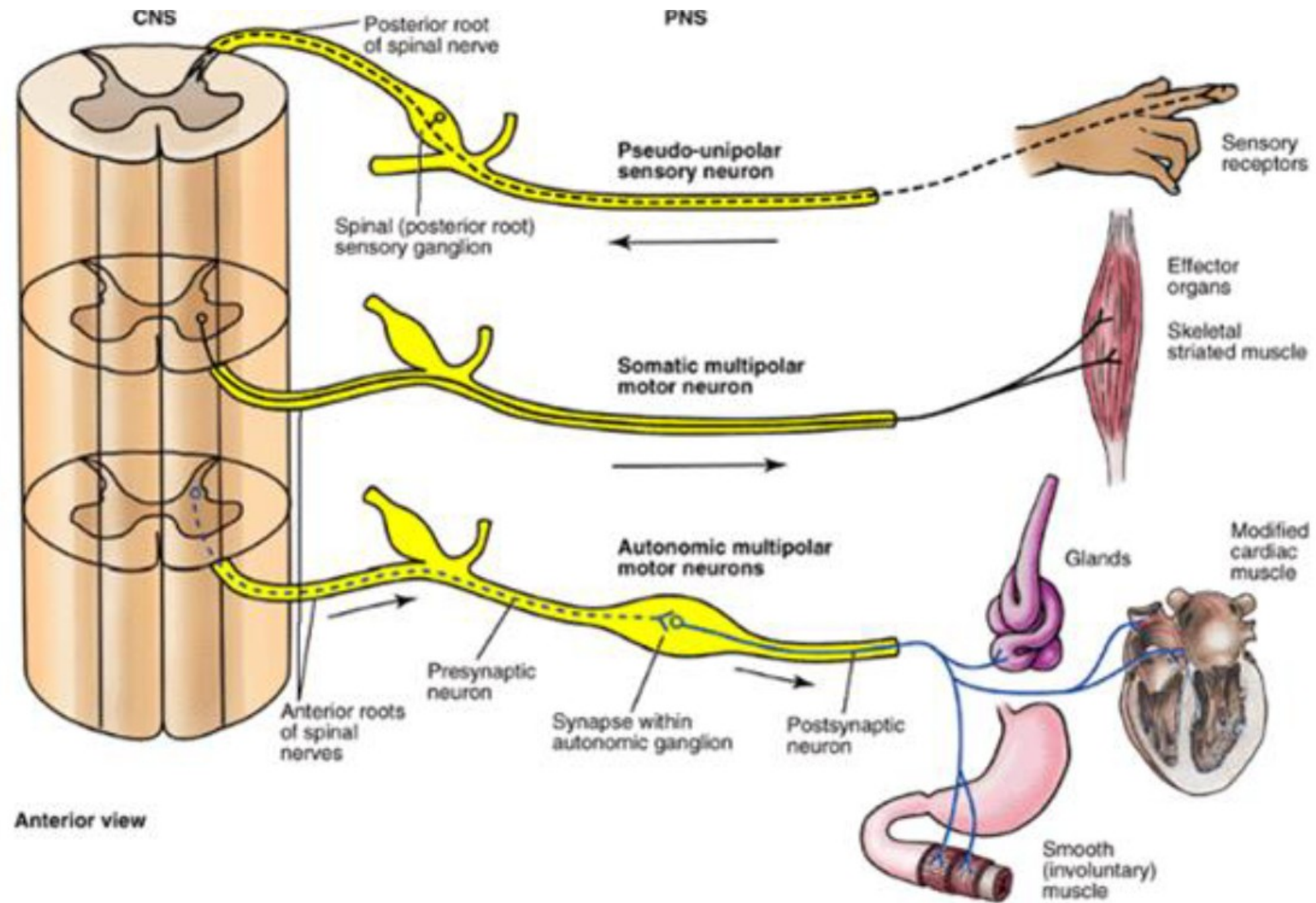
b) získané - akutní (difterie, borelióza)

- chronické (v dětství autoimunní)



NEURON

[HTTPS://ANATOMIE.LF2.CUNI.CZ/SITES/ANATOMIE/FILES/PAGE/FILES/2022/M%C3%AD%C5%A1N%C3%AD%20NERVY.PDF](https://anatomie.lf2.cuni.cz/sites/anatomie/files/page/files/2022/m%C3%AD%C5%A1n%C3%AD%20nervy.pdf)

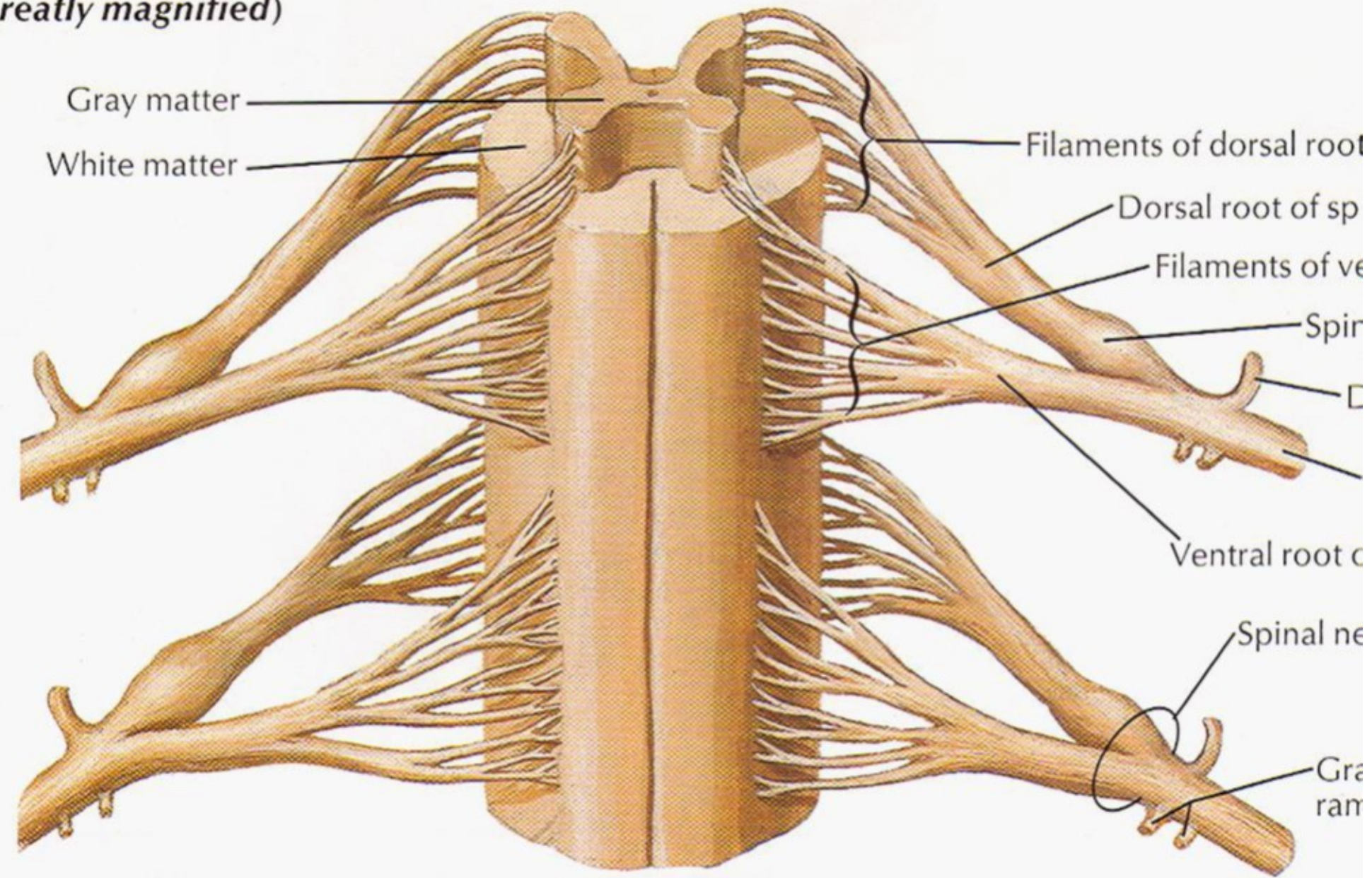


Anterior view

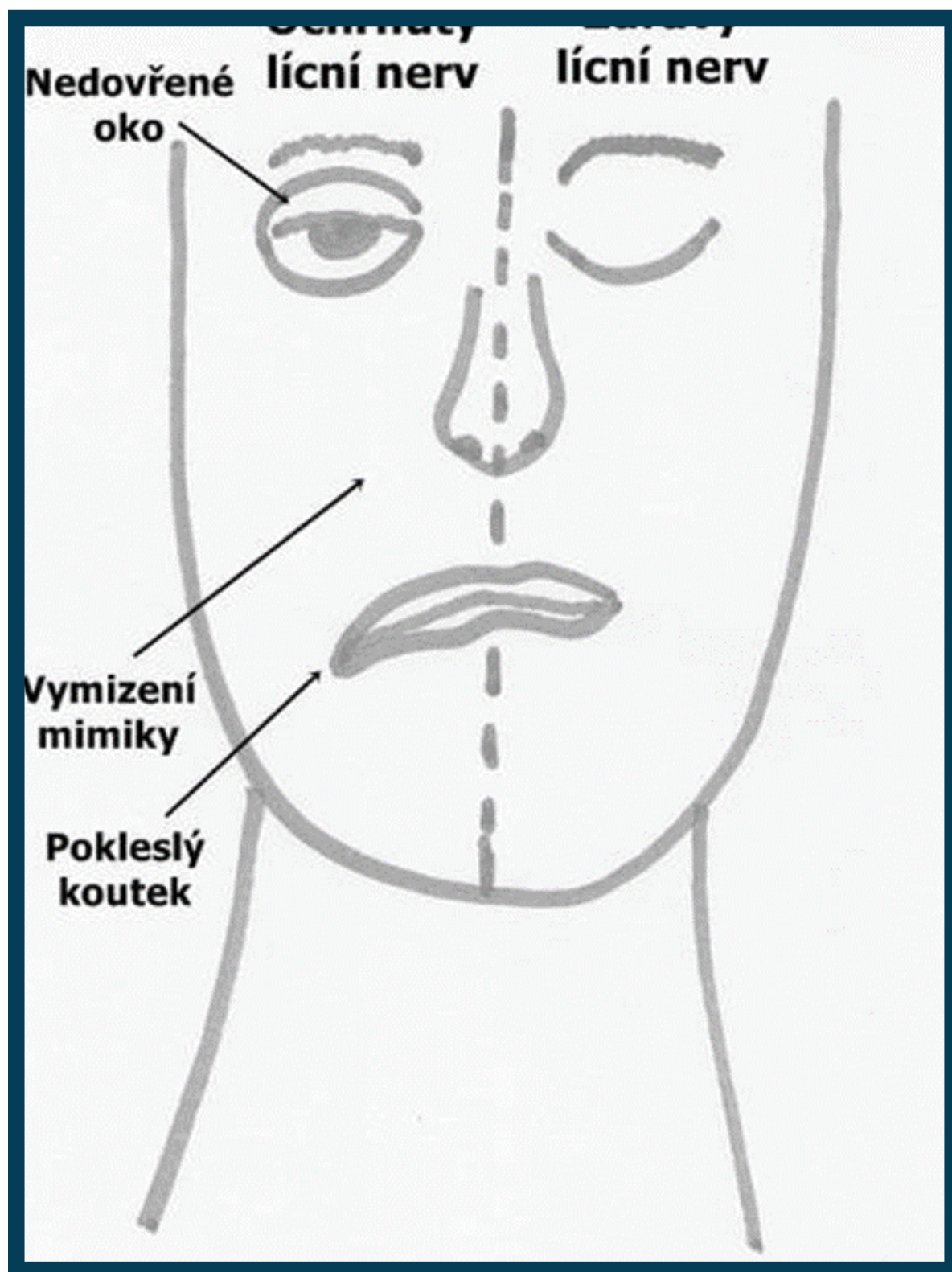
PERIFERNÍ NERV

motorický, senzitivní, autonomní, smíšený

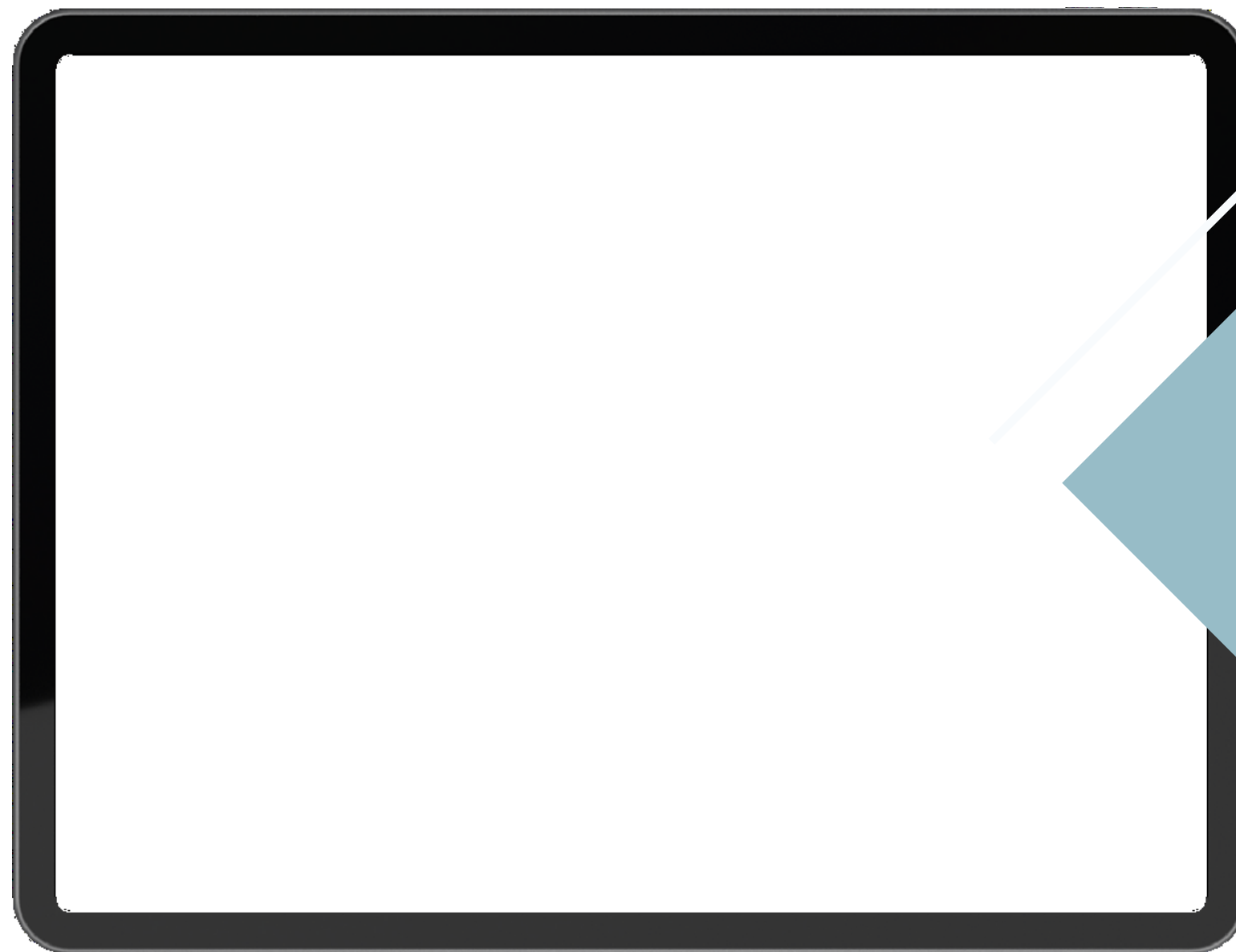
**Membranes removed: anterior view
(greatly magnified)**



MÍŠNÍ NERVY



PERIFERNÍ PARESA LÍCNÍHO NERVU



PERIFERNÍ PARESA LÍCNÍHO NERVU

[HTTPS://WWW.GOOGLE.COM/SEARCH?Q=PERIFERN%C3%AD+PARESA+L%C3%ADCN%C3%ADHO+NERVU-+OBR%C3%A1ZKY&OQ=](https://www.google.com/search?q=perifern%C3%AD+paresa+l%C3%ADcn%C3%ADho+nervu+-+obr%C3%A1zky&oq=)



POLYNEUROPATIE

Geneticky podmíněné -

1) Charcot- Marie – Tooth

heterogenní skupina, několik typů


I. typ – v dětství – I. dekáda – slabost aker DKK

deformity - pes cavus, kladívkovité prsty, porucha čití, pomalá progrese

2) SMA- spinální muskulární atrofie

Získané –

Guillain- Barré- zánětlivé onemocnění perif. nn a kořenů míšních



SMA- SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE

Incidence I: 6 – 10000 porodů živých dětí
(každý rok 10 dětí s SMA)

Nejčastěji vazba na mutaci SMN1 genu

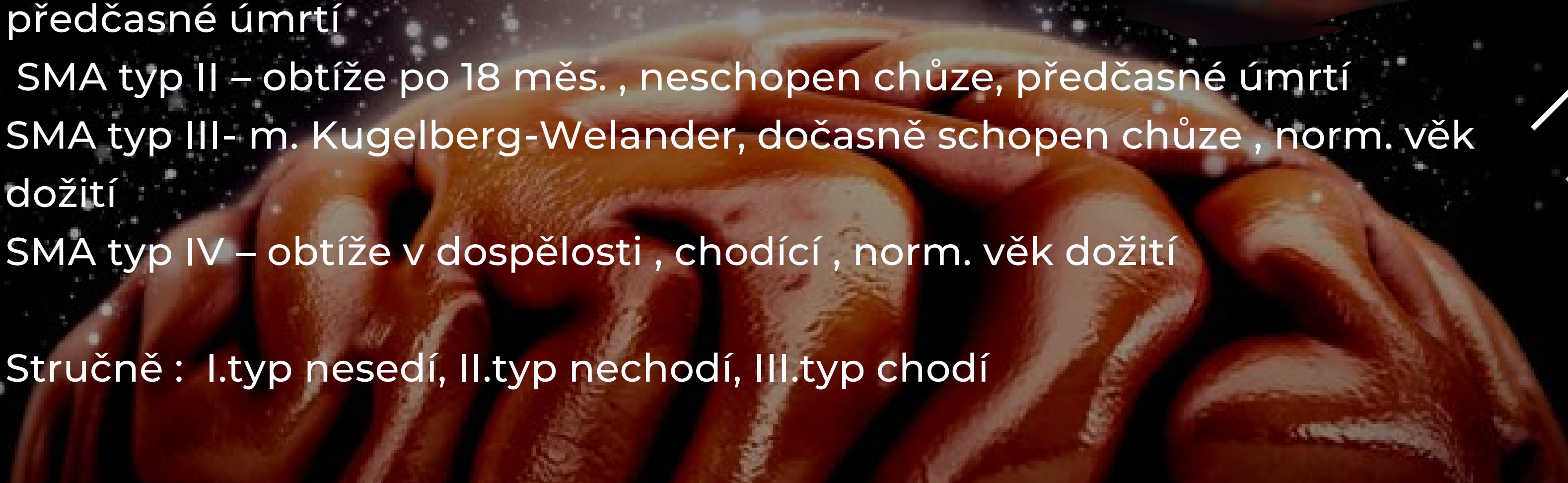
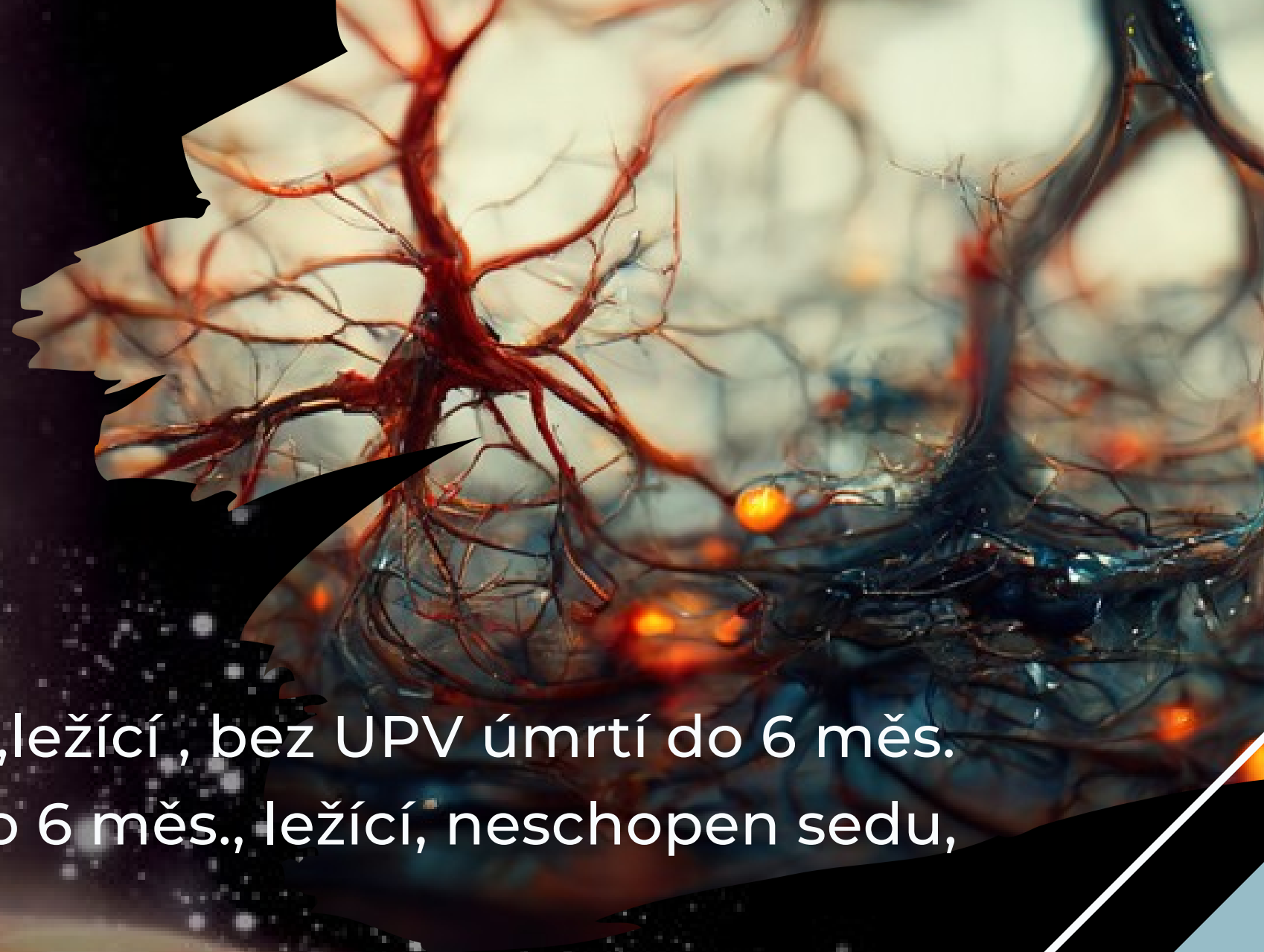
Proximální – progresivní svalová slabost v oblasti pletenců dolních KK

Svalové atrofie, kontraktury, rozvoj skoliosy

Ztráta schopnosti samostatné chůze, respirační insuficience, UPV,
předčasné úmrtí

SMA- POKRAČOVÁNÍ

- SMA 5 typů podle věku a tíže postižení
- typ 0 – již při narození hypotonie kontraktury, ležící, bez UPV úmrtí do 6 měs.
- SMA typ I – m. Werdnig-Hoffmann – obtíže do 6 měs., ležící, neschopen sedu, předčasné úmrtí
- SMA typ II – obtíže po 18 měs., neschopen chůze, předčasné úmrtí
- SMA typ III- m. Kugelberg-Welander, dočasně schopen chůze, norm. věk dožití
- SMA typ IV – obtíže v dospělosti, chodící, norm. věk dožití
- Stručně : I.typ nesedí, II.typ nechodí, III.typ chodí



SMA I.TYP

•Morbus Werdnig Hoffmann
nejčastější , potíže do 6 měs. věku , hypotonie, sval slabost, PMR, hypo
až areflexie (floppy baby). Jasná diskrepance mezi chabou motorikou
asociálním kontaktem .

Dítě neschopno samostatného sedu
Do konce I. roku obtíže s polykáním a příjmem stravy , dále respirační
insuficience , bez UPV úmrtído 18 měs.







A hand is shown holding a glowing, wireframe brain model. The brain is rendered in a grid of orange and yellow lines, with a bright yellow light source in the center. The background is dark with some blue and purple light effects. The hand is positioned on the left side of the frame, with fingers wrapped around the brain model. The overall aesthetic is futuristic and scientific.

SMA II. TYP

středně těžká klinická forma

Potíže do 18 měsíců věku

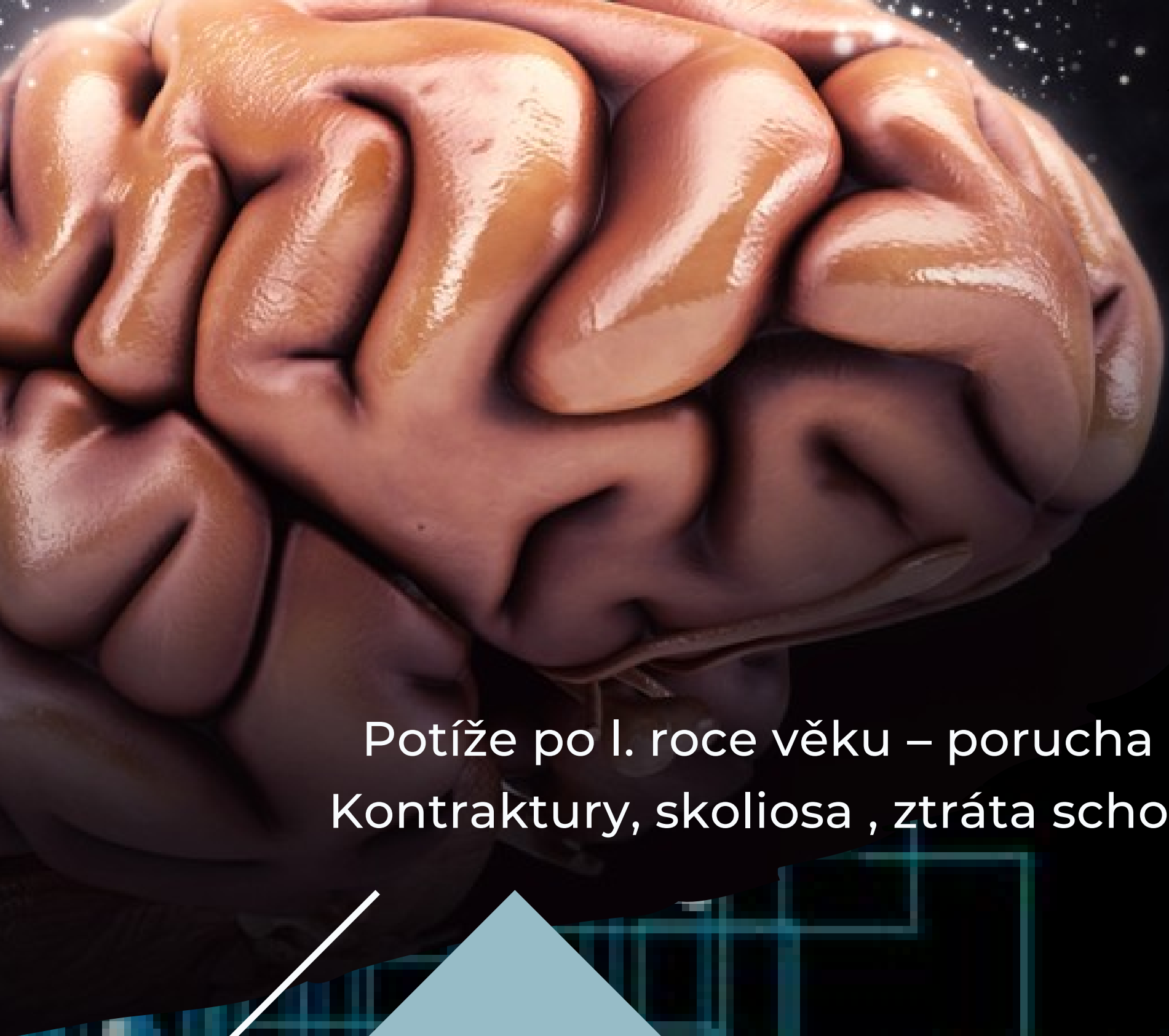
Symetrická svalová slabost, hlavně na DKK

Hypotonie, hypo- areflexie šs

Neschopnost samostatné chůze

Kontraktury, třes aker HKK

Dožití 4. dekády života



SMA III.TYP

Morbus Kugelberg Welander

Lehká klinická forma

Častěji u chlapců

Potíže po I. roce věku – porucha chůze – symetrická slabost proxim.svalů DKK
Kontraktury, skoliosa , ztráta schopnosti samostatné chůze, respir. insuficience
Věk dožití nemusí být zkrácen

DIAGNOSTIKA A LÉČBA SMA

EMG

Genetické vyšetření

Multidisciplinární přístup- neuromuskulární centra

Kauzální léčba - Spinrasa, Zolgensma

(I. systémová genová léčba v medicíně- zdravý syntetický gen SMN1)

Cough Assistent Machine- přístroj ke zvýšení účinnosti kašle , rehabilitace , ortopedie , neinvazivní ventilace

HEREDITÁRNÍ NEUROPATIE - HSMN

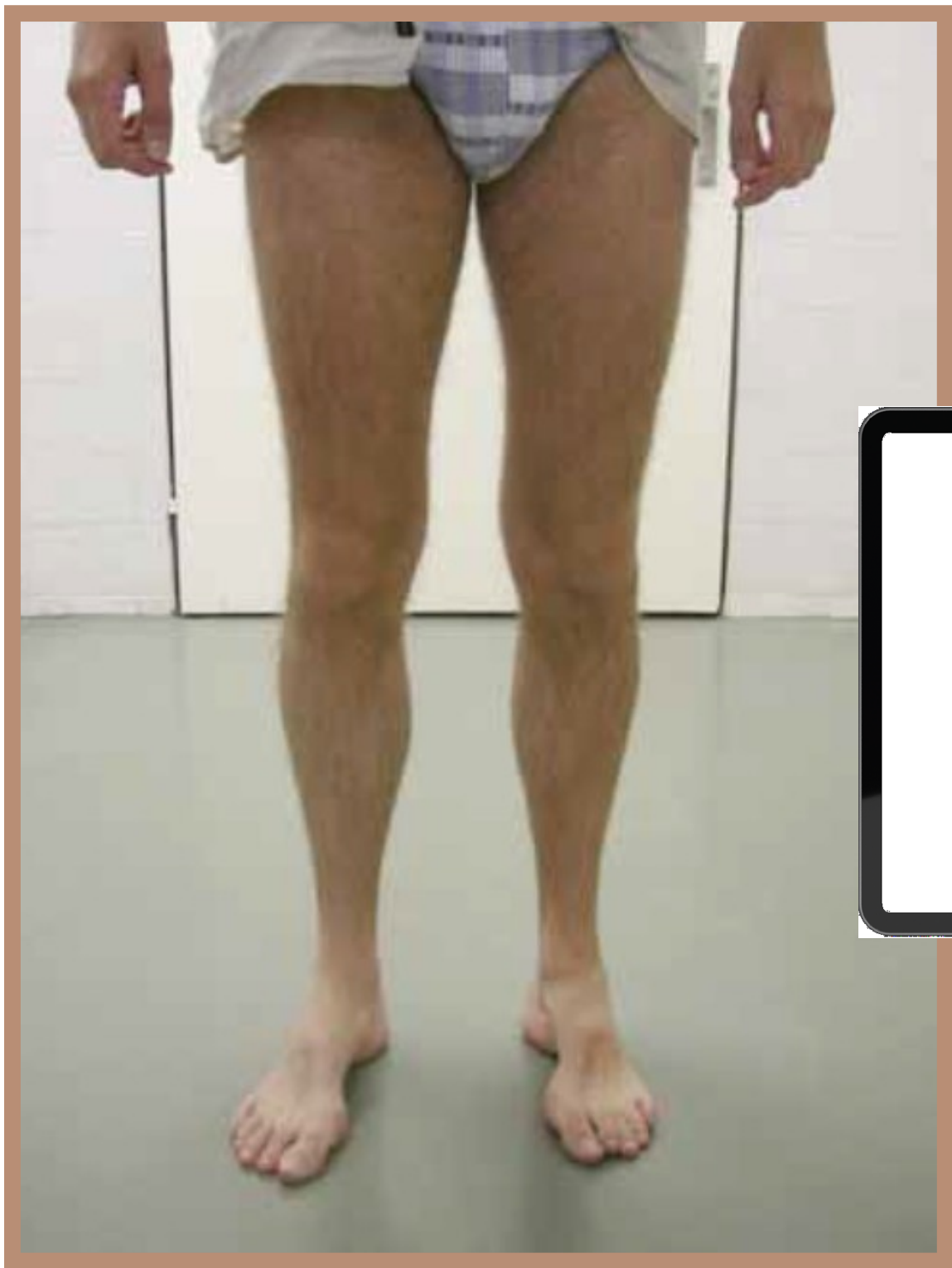
Periferní neuropatie - atrofie, svalová slabost distálních svalů KK

Nejčastější CMT –Charcot-Marie-Tooth

AD, AR dědičnost

Příznaky do 10-20 let – dist. svalová slabost, atrofie bérce a drobných svalů ruky,
deformity nohou, areflexie, porucha cití .

Pomalu progredující průběh





CMT – DG, LÉČBA

Rodinná anamnéza, neurologické vyšetření
EMG vyšetření
molekulárně-genetické vyšetření

Léčba multioborová
neurolog
ortoped
rehabilitace
protetika