proLékaře.cz | 20.5.2024

VÝUKOVÉ KURZY

2. 1. Diferenciální diagnostika proximální (pletencové) svalové slabosti

Diferenciální diagnostika proximální (pletencové) svalové slabosti – hereditární myopatie

S. Voháňka
Neuromuskulární centrum ERN, Neurologická klinika FN Brno

Pletencová svalová slabost patří mezi obtížnou diferenciální diagnostiku v neurologii. Dominantně zvažujeme primární svalová onemocnění, hereditární či získaná. Na tuto etiologii ukazuje zvýšená hladina CK a myoglobinu, EMG vyšetření a MR svalů, které zároveň ukáže i rozsah tukové přestavby a zánětlivé změny. V další diferenciální diagnostice nám pomůže charakteristický klinický obraz některých dědičných onemocnění, který současně s MR obrazem a EMG (výskyt myotonické spontánní aktivity), může nasměrovat genetické testování. Součástí klinického vyšetření je pečlivá anamnéza výskytu svalové slabosti v rodině a provedení svalového testu vč. vyšetření síly trupového a paraspinálního svalstva a vyšetření respiračních a kardiálních funkcí. Dále si všímáme mimosvalových projevů (kožní změny, katarakta, kognitivní deficit, skolióza). Svalovou biopsii provádíme výběrově, spíše jako korelaci s provedenými vyšetřeními, především DNA. Místo biopsie volíme podle MR nálezu. Biopsii zpravidla neprovádíme u dystrofinopatií, FSHD, myotonických dystrofií, kanálopatií a metabolických myopatií.

Diferenciální diagnostika proximální (pletencové) svalové slabosti – získané myopatie.

J. Bednařík
Neurologická klinika LF MU a FN Brno

Proximální končetinová symetrická svalová slabost je nejčastější vzorec svalového postižení, se kterým se setkáváme u většiny jako hereditárních tak získaných myopatií. Mezi nejčastější získané myopatie s tímto vzorcem postižení patří autoimunitní (imunitně podmíněné), endokrinní a toxické myopatie. Imunitně podmíněné zánětlivé myopatie jsou heterogenní skupinou, která vlivem nových poznatků týkajících se zejména detekce myositis-specifických autoprotilátek a histopatologických charakteristik byla překlasifikovaná. Nová klasifikace převzala již dříve klasifikované jednotky – dermatomyozitidu a překryvnou (overlap) myozitidu, zatímco dříve často diagnostikovaná polymyozitida se rozpadla na imunitně podmíněnou nekrotizující myopatii (IMNM) a antisyntetázový syndrom. Sporadická forma myozitidy s inkluzními tělísky (sIBM) a detekovatelnými autoprotilátkami u přibližně poloviny případů pak představují pravděpodobně nejčastější formu získané myopatie ve věku nad 50 let. Časná diagnostika imunitně podmíněných myopatií je důležitá, protože jsou potenciálně léčitelné. Mezi endokrinopatie vedoucí nejčastěji k rozvoji získaných myopatií s obrazem symetrické proximální svalové slabosti patří tyreopatie (hypotyreóza, hyperthyreóza). Méně častou příčinou jsou parathyreopatie. Steroidní myopatie s projevy Cushingova syndromu může být způsobena endogenní nadprodukcí kortikosteroidů, ale častěji jde o nežádoucí iatrogenní účinky kortikosteroidní léčby. Mezi nejčastější toxické myopatie patří myopatie polékové, u chronického alkoholismu a dále myopatie kritického stavu. Mezi léky, které nejčastěji vedou k obrazu myopatie, patří zejména statiny, amiodaron, chlorochin a hydrochlorochin, zidovudin a další antivirotika, cyklosporin a již zmíněné kortikosteroidy. Vzhledem k rozšířené léčbě statiny patří statinová myopatie zřejmě nejčastější formu získané myopatie, postihující až 10 % léčených pacientů, avšak většina případů je lehká a projevuje se asymptomatickou hyper-CK-émií, myalgiemi, zřídka i svalovou slabostí a jen velmi vzácně může dojít k potenciálně letální rabdomyolýze. Ny rozdíl od myotoxické statinové myopatie, která se vyvine obvykle do 3 měsíců od zahájení léčby a ustoupí při snížení dávky či vysazení statinů, může dojít k rozvoji imunitně podmíněné nekrotizující myopatie s protilátkami proti HMGCR. Tato jednotka však častěji vzniká bez souvislosti s léčbou statiny. K podobnému obrazu myozitidy může dojít i po léčbě checkpoint inhibitory používaných v protinádorové léčbě.

Pletencová svalová slabost při poruchách nervosvalového přenosu a neurogenních onemocněních

E. Vlčková
Neurologická klinika LF MU a FN Brno

Vedle myogenních příčin mohou pletencovou svalovou slabost méně často způsobovat také onemocnění motorických neuronů, neuropatie nebo poruchy nervosvalového přenosu. U onemocnění motoneuronu je slabost obvykle symetrická. V případě spinální svalové atrofie (SMA) jde o čistě motorickou chabou kvadruparézu více vyjádřenou kořenově a to často výrazněji na DKK. Klinická manifestace je většinou v raném dětství, u SMA typ IV se však onemocnění může klinicky projevit až v dospělosti. Pacienti se spinobulbární svalovou atrofií (SBMA, Kennedyho nemoc) mají také chabou paraparézu DKK, často se záchytem fascikulací. Popsané motorické postižení je však asociováno se současnou senzitivní neuropatií, která je detekovatelná klinicky (např. pallhypestezie) i elektrofyziologicky. Časté jsou u těchto pacientů také křeče a třes, typická je lehčí elevace kreatintinázy v séru. Onemocnění má gonozomálně recesivní dědičnost, postihuje tedy osoby mužského pohlaví a diagnostikuje se nejčastěji ve středního věku. U pacientů s amyotrofickou laterální sklerózou (ALS) je klinická manifestace velice variabilní. Jedná se o čistě motorickou parézu, která může být vyjádřena proximálně i distálně, zpočátku je často asymetrická a postupně generalizuje. V typické formě jde o smíšenou parézu kombinující známky postižení periferního i centrálního motoneuronu, charakteristické jsou fascikulace. Onemocnění postihuje poněkud častěji muže a pacienty vyššího věku, může se však manifestovat prakticky v kterémkoli věku. Ve zcela výjimečných případech mohou být motoneurony postiženy v oblasti míšního epikonu (obvykle zánětem nebo kompresí). V tomto případě je motorické (a případně současné senzitivní) postižení většinou kombinováno se známkami sfinkterové dysfunkce. Z neurogenních příčin jsou ke zvážení mononeuropatie (zejména postižení n. femoralis) či lumbální plexopatie, případně radikulopatie (nejčastěji L3–4). U těchto jednotek je postižení většinou jednostranné, méně často (např. u poradiačních plexopatií či pluriradikulárních postižení) se setkáváme

proLékaře.cz | 20.5.2024

s oboustrannými, případně dokonce symetrickými lézemi. Postižení je ve všech zmíněných případech senzitivně-motorické, vedle slabosti jej tedy provází i zřetelné senzitivní symptomy. Polyneuropatie se obvykle manifestují dominantně distální svalovou slabostí. Kořenová slabost je nejčastěji vyjádřena u polyneuropatií dysimunní etiologie, tedy zejména u chronické zánětlivé demyelinizační neuropatie (CIDP), případně u syndromu Guillain-Barré. V obou případech se onemocnění klinicky manifestuje jako chabá paréza s různou rychlostí rozvoje, senzitivně-motorická nebo dokonce čistě motorická, většinou symetrická, kombinující proximální svalovou slabost se slabostí distální. Proximální svalová slabost je také běžným klinickým projevem poruch nervosvalového přenosu. Pro pacienty s myastenia gravis je typická svalová únavnost, tedy nárůst svalové slabosti během opakovaného pohybu. Slabost bývá častěji vyjádřena v distribuci hlavových nervů, může však být i generalizovaná a existují také formy s dominujícím či dokonce výhradním postižením pletencových svalů DKK (limb-girdle myastenia gravis). Klinický nález jinak nevykazuje zřetelné abnormity. Onemocnění postihuje nejčastěji mladší ženy a naopak muže vyššího věku. U Lambert-Eatonova myastenického syndromu je kořenová svalová slabost DKK (případně i HKK) dominující klinickou manifestací, obvykle je však provázena autonomními a/nebo senzitivními příznaky (vč. bolestí DKK). Šlachookosticové reflexy zejména na DKK jsou typicky nevýbavné, což v korelaci s autonomními a senzitivními příznaky může imponovat jako polyneuropatie. Postižení je častější u pacientů vyššího středního věku, mírně více u mužů, a to zejména v případě paraneoplastických forem onemocnění. V rámci diagnostiky a diferenciální diagnostiky je v anamnéze vhodné zjišťovat klinický průběh onemocnění vč. případného kolísání klinické symptomatiky (nejčastěji zhoršení během námahy, typické zejména pro myastenia gravis), přítomnost pozitivních či negativních senzitivních symptomů (časté u neuropatií vč. CIDP, LEMS nebo SBMA) a také křečí (nespecifický příznak, často neurogenní) či fascikulací (zejména u onemocnění motoneuronu). Klinické vyšetření je zaměřené na hodnocení symetrie postižení, záchyt současně přítomné distální svalové slabosti a přítomnost objektivních známek postižení periferního (slabost, atrofie, hypo- až areflexie, snížení svalového tonu, ev. fascikulace) nebo centrálního motoneuronu (slabost, spasticita, hyperreflexie). Významný diferenciálně-diagnostický přínos má elektromyografické (EMG) vyšetření, které u neurogenních poruch prokáže známky reinervace a/nebo denervací a fascikulací, a to v závislosti na příslušné klinické jednotce symetricky či asymetricky nebo dokonce pouze jednostranně. Vyšetření také zpřesní klinickou informaci o distribuci postižení a může odhalit subklinické postižení dalších oblastí. Řada jednotek vykazuje na EMG i alteraci senzitivního neurogramu (neuropatie, SBMA, LEMS). Pro poruchy nervosvalového přenosu jsou pak typické změny amplitud sumačních svalových akčních potenciálů při opakované stimulaci (v rámci vyšetření tzv. nízko- či vysokofrekvenční repetitivní stimulací nebo v případě Lambert-Eatonova myastenického syndromu i během běžných motorických kondukčních studií, kdy dochází k postupnému nárůstu amplitud pří opakované stimulaci). Diagnózu poruch nervosvalového přenosu podpoří také single-fiber EMG. V diferenciální diagnostice mohou dále pomoci vyšetření mozkomíšního moku (u CIDP či některých mononeuropatií nebo radikuloplexopatií), genetické testy (např. u SMA či SBMA a některých forem ALS) nebo vyšetření autoprotilátek proti acetylcholinovému receptoru či svalově specifické tyrozin-kináze (u myastenie gravis) nebo vápníkovým napěťově řízeným kanálům (v případě LEMS). V nejasných případech pomáhají také zobrazovací vyšetření vč. MR svalů, plexů či páteře a v rámci diferenciální diagnostiky vůči myopatiím také svalová biopsie.