

Myotóniák és más ioncsatorna-betegségek

avagy

Magassági diagnosztika a neuromuscularis junktcióban

dr. Varga Dezső

PTE Neurológiai Klinika

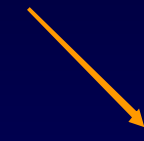
Ioncsatornák károsodása



Eltérés a fiziológias
membránpotenciál-
változásban



Excitáció
kifejlődése sérül



Excitáció
terminálása
sérül



Pre- és posztzinaptikus

Excitáció kifejlődése gátolt

ACh felszabadulás gátolt

(preszinaptikus)
(Lambert-Eaton)

Axonterminálisban
Ca²⁺ csatorna elleni
ellenanyag

Ach hatás gátolt

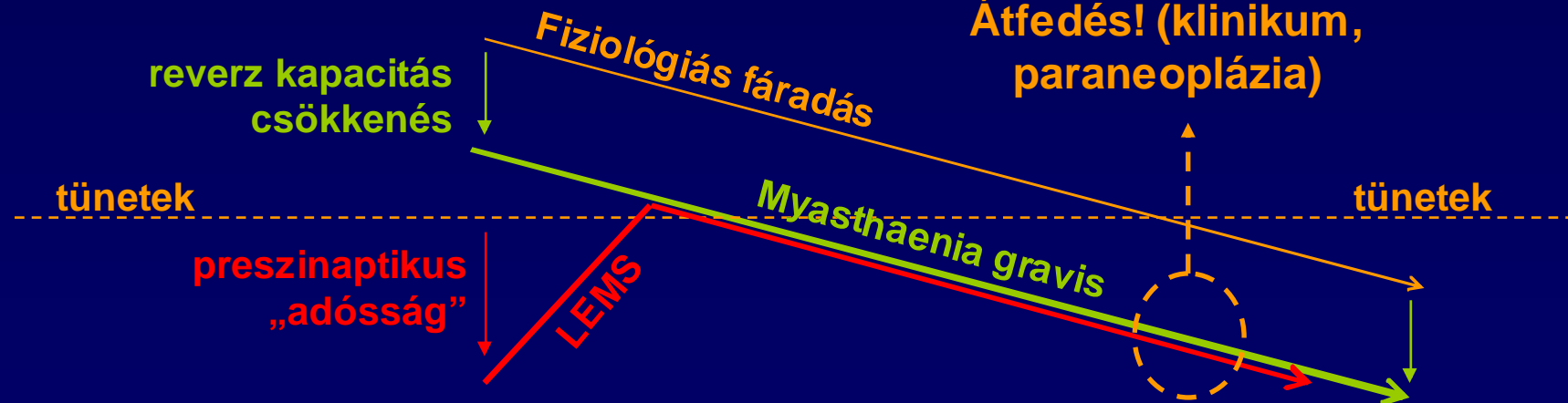
(posztszinaptikus)
(Myasthaenia gravis)

antiAChR,
(antiMuSK,
antiTitin/RyR)

**Fiziológiás fáradásos
„rezerv” kimerülése**

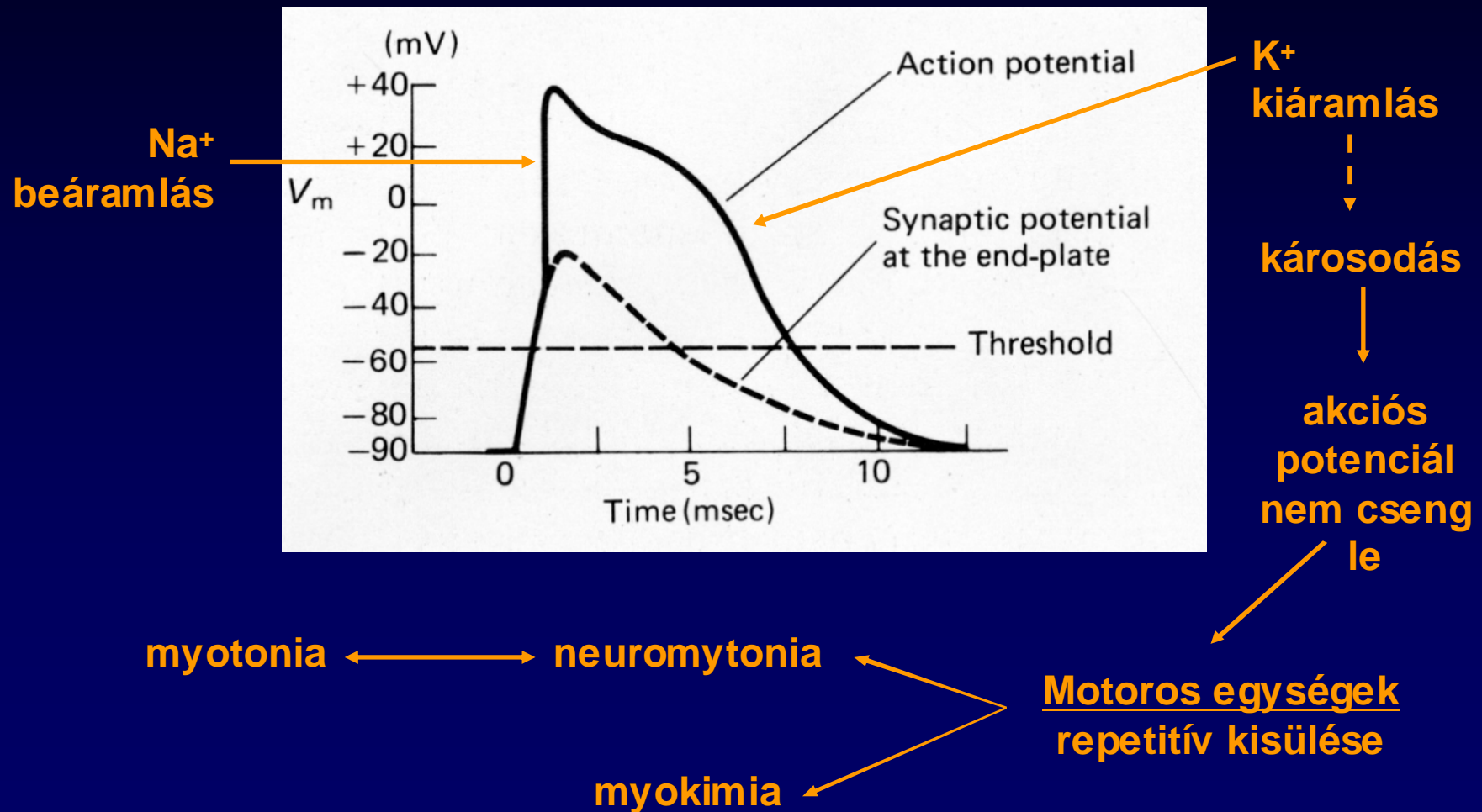
(Lambert-Eaton = LEMS!)

Átfedés! (klinikum,
paraneoplázia)



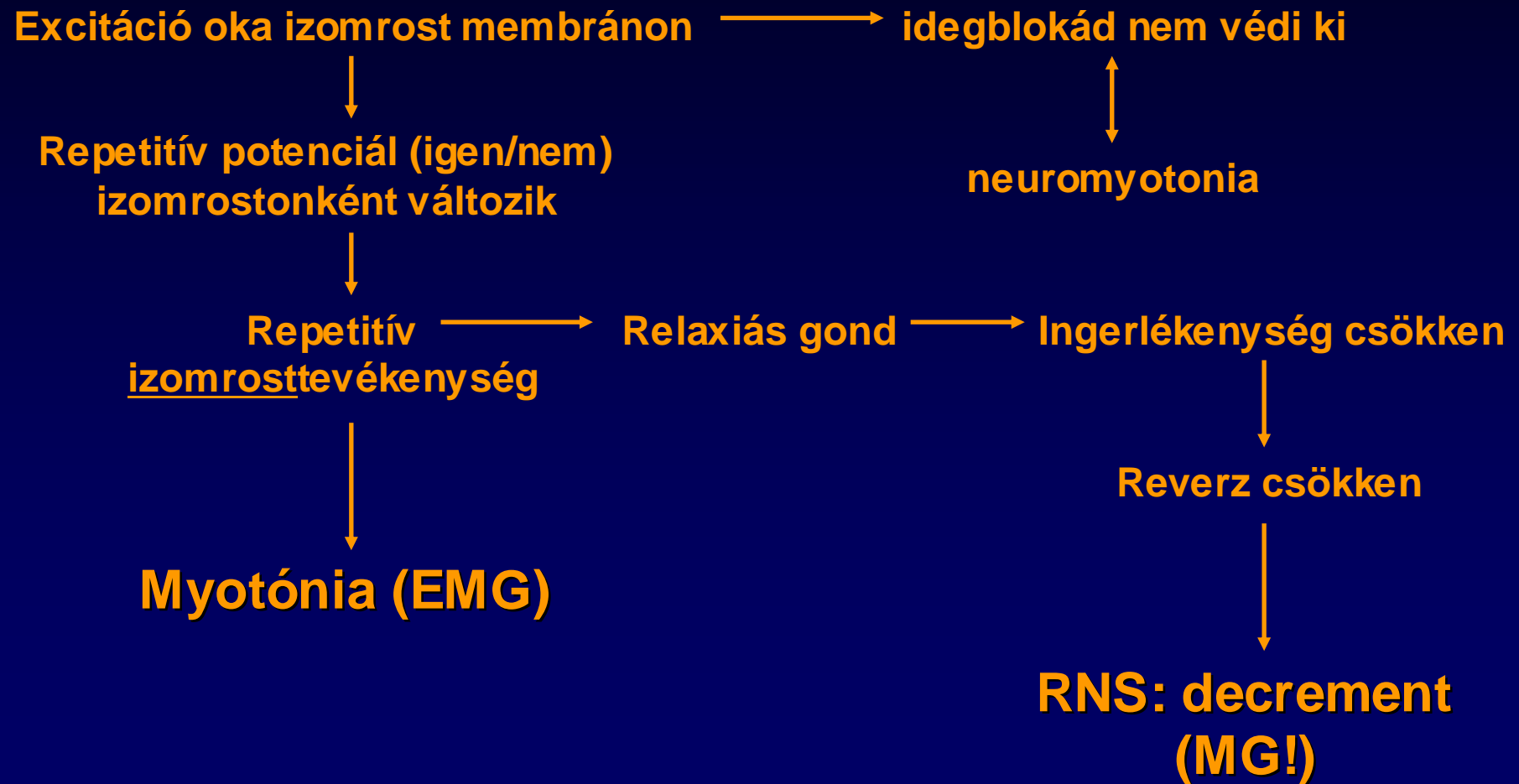
Excitáció terminálása sérül 1.

Preszinaptikus : Isaac's sy.

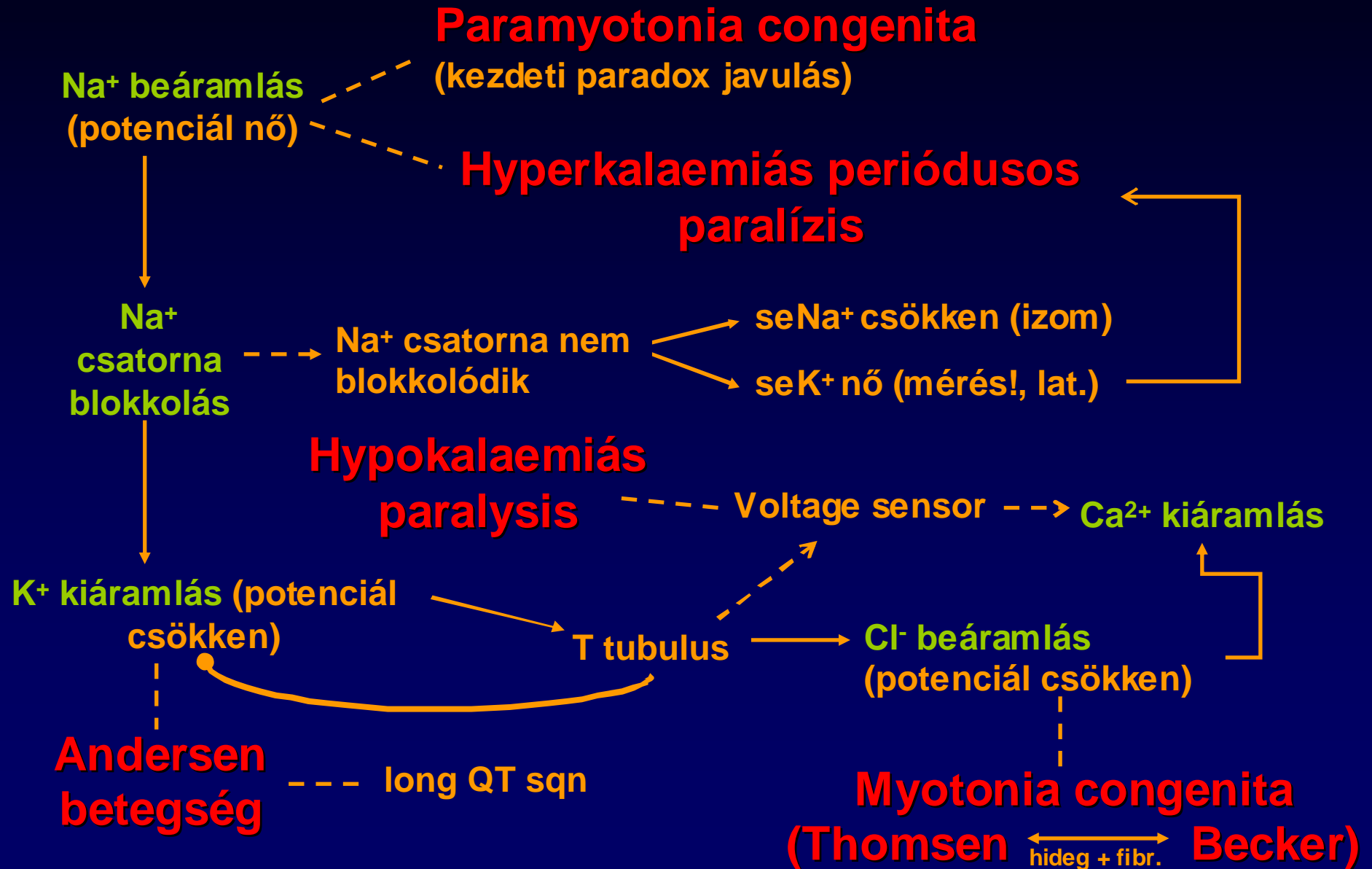


Excitáció terminálása sérül 2.

Posztszinaptikus : myotóniák, ált. genetikai ok, de paraneopl.



Myotóniák pathomechanizmusa (nondystrophiás)



Dystrophia myotonica:

izomdystrophia (kiskézizom, alkar, arc – ptosis, masseter, sternocleidomastoideus – hattyú nyak, lábszár – tibialis anterior)

dystrophia: szemlencse, testis, bőr, oesophagus

Cardiális manifesztációk: bradycardia, AV blokk

Terápiás megfontolások 1.

I. Myasthaenia gravis: külön fejezet...

II. Lambert-Eaton: paraneoplázia (2/3), autoimmun (1/3)

IVIG, PF, (3,4-DAP)

III: Myotónia (nem hyperkalaemiás): cél: excitáció gátlás

mexiletin (100-300 mg)

procainamid 250-500 mg

IV: Hyperkalaemiás myotónia:

acetazolamid 125-250 mg

hydrochlorotiazide 0.5 g, cél: $seK < 5$ mmol/l

mexiletin (ha myotónia sokkal súlyosabb, mint a gyengeség)

akut roham: Ca-glukonát 1-2 g iv., glukóz + inzulin

Terápiás megfontolások 2.

V: Hypokalaemiás periódusos paralízis

alacsony Na⁺ diéta (160 mequ/die)

acetazolamid (K-uretikum, pH!, romlás lehet)

akutan:

0.25 mequ. KCl/kg p.o., vagy

0.05-0.1 meq KCl/kg iv. + 20-40 mequ. KCl (mannitol)

Genetika:

Thomsen: CLCN1 – feszültség függő Cl⁻ csatorna, AD

Becker: CLCN1 - feszültség függő klór csatorna, AD

Hyperkalaemiás periódusos paralízis: SCN4 – Na⁺ csatorna alfa alegység, AD

Paramyotonia congenita: SCN4 – Na⁺ csatorna alfa alegység, AD

Hypokalaemiás periódusos paralízis: DHPr gén, AD (dihydropyridine receptor komplex)

Andersen: KCNJ2 gén – K⁺ csatorna, AD

Dystrophia myotonica: 19q (CTG expanzió, 5-30 → 50-2000), AD

**Köszönöm
a
figyelmet**

email: dezso.varga@hotmail.com, <http://neurology.pote.hu>

PTE Neurológiai Klinika: 06-72-535-900, 7623 Pécs, Rét u. 2.