

# **Gyulladáisos, endokrin és toxikus myopathiák**

**Sebők Ágnes**

---

# „Akut izomgyengeség”

- Néhány óra-néhány nap alatt alakul ki
- Súlyos, generalizált gyengeség

**Ritkán** primér izombetegség!



## Lehet:

- **GBS**
- Botulizmus
- Myasthenia
- Hypokalemiás periodikus paralysis
- Alkoholos és statin myopathia
- Dermatomyositis

# Autoimmun myositisek

**Dermatomyositis**

DM

**Polymyositis**

PM

**Zárványtestes myositis**

IBM

- Néhány hetes-hónapos panaszok
- Proximális túlsúlyú gyengeség (kivéve:IBM!)
- CK, We

# Dermatomyositis

- **Hetek** – ritkábban napok, esetleg hónapok alatt
- **Proximális izomgyengeség (80-90%)**
  - nyaki flexorok (70%)
  - Nyelészavar (50% )
  - Disztális gyengeség (30%)
- Izomfájdalom:60% - Izületi fájdalom (25-50%)
- **CK ↑ : 65-98% (50X) - We ↑: 55%**

# **Dermatomyositis**

## **Intersticiális tüdőbetegség: (10%)**

- a-Jo1 (50%)
- Rosszabb prognózis

# Dermatomyositis

**Malignitás: 6 - 45%**

- Megelőzheti (30%) a DM-et, vagy 3-5 éven belül jelentkezik
- tüdő, emlő, ovárium, gyomor, vastagbél

# Deratomyositis

## Dg., Terápia és Prognózis

**alapja az izombiopszia!**

### **Szövettan:**

- Perifascicularis atrophia (késői tünet -50%)
- Pervascularisan, perimysialisan:  
B sejtek, CD4+, komplement
- **Humorálisan mediált microangiopathia**

# Dermatomyositis

## Therápia:

- **Prednisone**      kezdet: 1.5-2 mg/kg  
2-4 hét után másnaponta  
4-6 hó után lassú csökkentés
- **Methotrexate**
- **Azathioprine**
  - ha a szteroid mellett nem kielégítő a javulás
  - ha a csökkentés alatt relapszus van



# Polymyositis

- **Bőrtünetek nincsenek!**

- Izomgyengeség

- CK↑, We

- Izom-izületi fájdalom

Hasonló a DM-hez!

# Polymyositis

## Szövettan:

- CD8+ sejtek
- MHC I expresszió
- Nem-necrotikus rostok inváziója
- **Sejtmediált immunreakció az izomrostok ellen**

# Polymyositis

## Therápia:

- Prednisone + MTX/Aza
- **Élethosszig tartó kezelés!**

## Differenciáldiagnózis:

- DM/IBM
- FSHD, dysferlinopathia
- DM II.
- Stb.

# Zárványtestes myositis

## Klinikum:

- Hónapok alatt
- Proximálisan **ÉS** disztálisan **IS** !
  - Quadriceps
  - **Ujj és csukló flexorok** **Aszimmetrikus!**
  - Boka dorsálflexorok
- Dysphagia 40%

# Zárványtestes myositis

- CK: normál - 10x
- We: norm.

## **Szövettan:**

- A nem-nekrtikus rostok inváziója mononuclearis sejtekkel
- „Rimmed vacuoles”

# Zárványtestes myositis

## Therápia és prognózis:

- Idősebb betegek
- Lassú, progresszív betegség
- Élettartam nem rövidül
- Tolószékbe kerülnek

Immunszuppresszív kezelés nem hat...

# Pompe-betegség

(Acid maltase deficiency)

## Felnőtt forma:

- Kezdet: 18-65 év
- Proximális izomgyengeség
  - Izomatrophia: 20%
- **Kezdődhet légzési elégtelenséggel! (16-33%)**
- Lassú progresszió

# Pompe-betegség

(Acid maltase deficiency)

## Diagnózis:

- CK: enyhén emelkedett
- EMG: lehet **myotonia!**
- Szövettan: lysosomális **glycogén** depositumok (PAS+)
- Labor: az  $\alpha$ -glycosidase-aktivitás 10% alatt
- **Gyorsteszt!** (vércsepp)



# Pompe-betegség

(Acid maltase deficiency)

## Terápia:

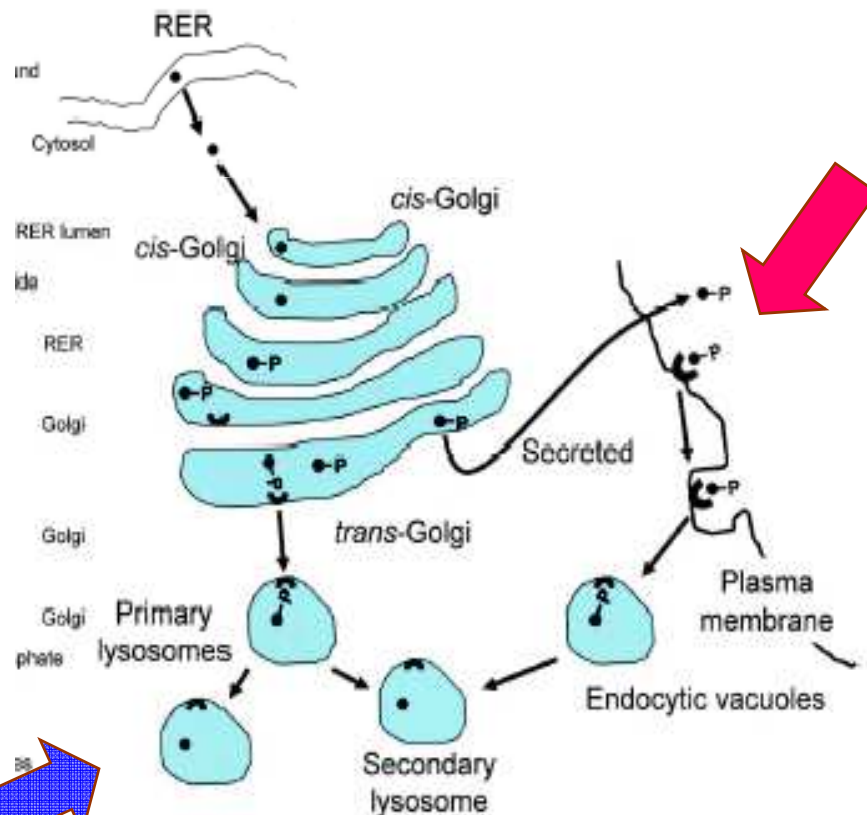
Enzimpótló terápia

$\alpha$ -glycosidase iv.

Lysosomális enzim pótlása

**M6P** : Lizosómális transzport szignál

# Lizoszómális fehérjék képződése



- GER
- Golgi – mannóz-6-phosphat (M6P)
- M6P receptor
- **Lizoszóma**
- **Szekréción - sejtfelszíni M6P receptor**

→ ERT