

Myotóniák és ioncsatornabetegségek differenciáldiagnosztikája

dr. Varga Dezső, PTE Neurológiai Klinika
dezso.varga@hotmail.com

Definíciók

Myotónia (klinikai):

„delayed relaxation of muscle after voluntary contraction or percussion”

„Warm up” fenomén: Ismételt izomösszehúzás javítja az izommerevséget

Paramyotónia: ismételt izomösszehúzás inkább fokozza az izommerevséget

Hogyan észlelhetjük?

„... after voluntary contraction...”:

- kézfogás – hirtelen elengedés
- székből felállás

„... or percussion.”:

- reflexkalapács – thenar, alkari extensorok

▪ Paramyotonia:

- ismételt kézfogás, többszöri pislogás

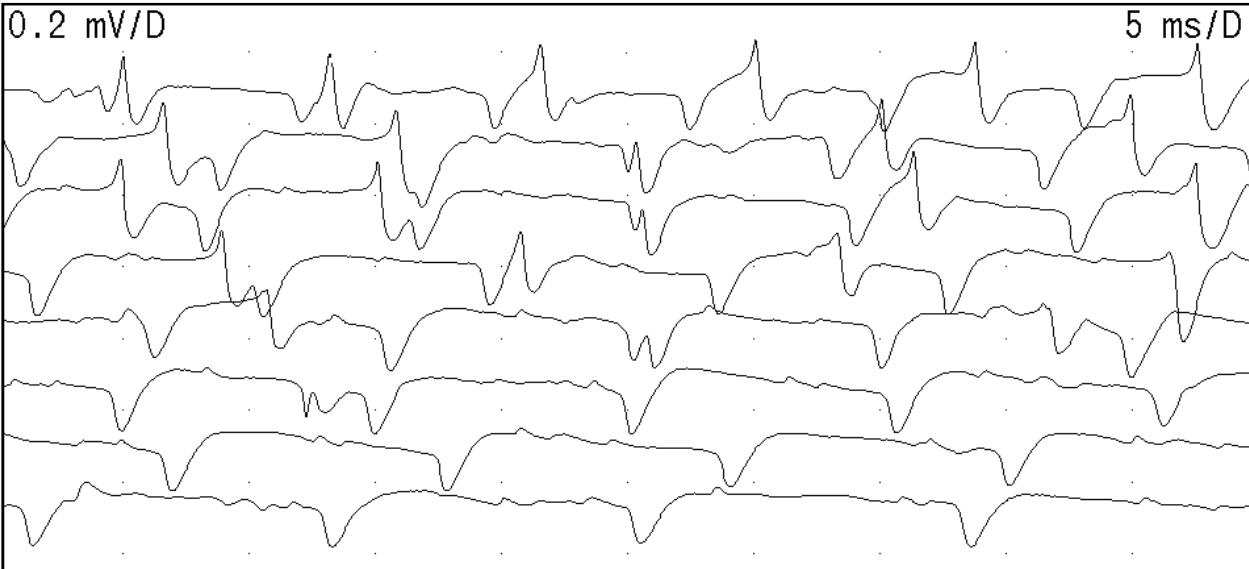
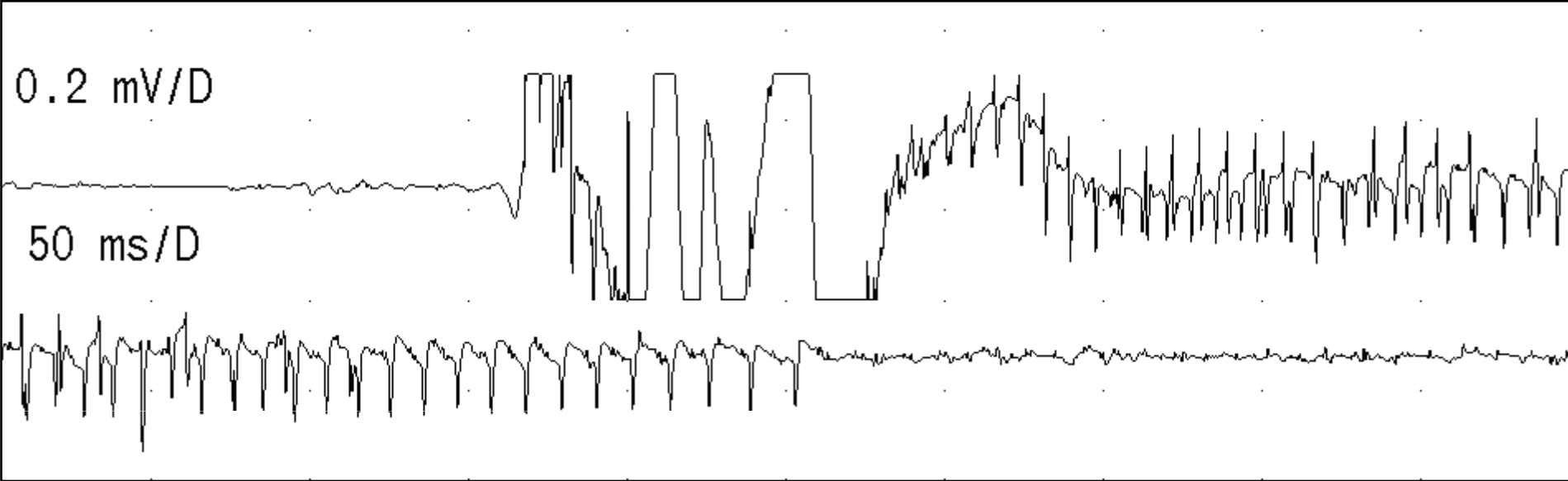
EMG: myotóniás kisülések

- myotóniában és paramyotóniában is

Klinikailag myotónia – EMG-n is myotónia

Fordítva nem biztos (myopathiák, myositisek)

Myotónia, EMG



Myotónia, ENG

Myotónia:

- csatornabetegség
- spontán kisüléssorozatok (nem szűnő AP-k)
- következményes csökkent excitabilitás
 - repetitív stimuláció - decrement (3Hz, 10 Hz)
 - short / long exercise test - decrement

**Minden myotónia vagy Na⁺ vagy Cl⁻
csatornabetegség**

Akciós potenciál

Na⁺ beáramlás

Na⁺ csatorna beteg

K⁺ kiáramlás

Fokozott Na⁺ influx

T tubulusokban nagyon
megnő a K⁺ koncentráció

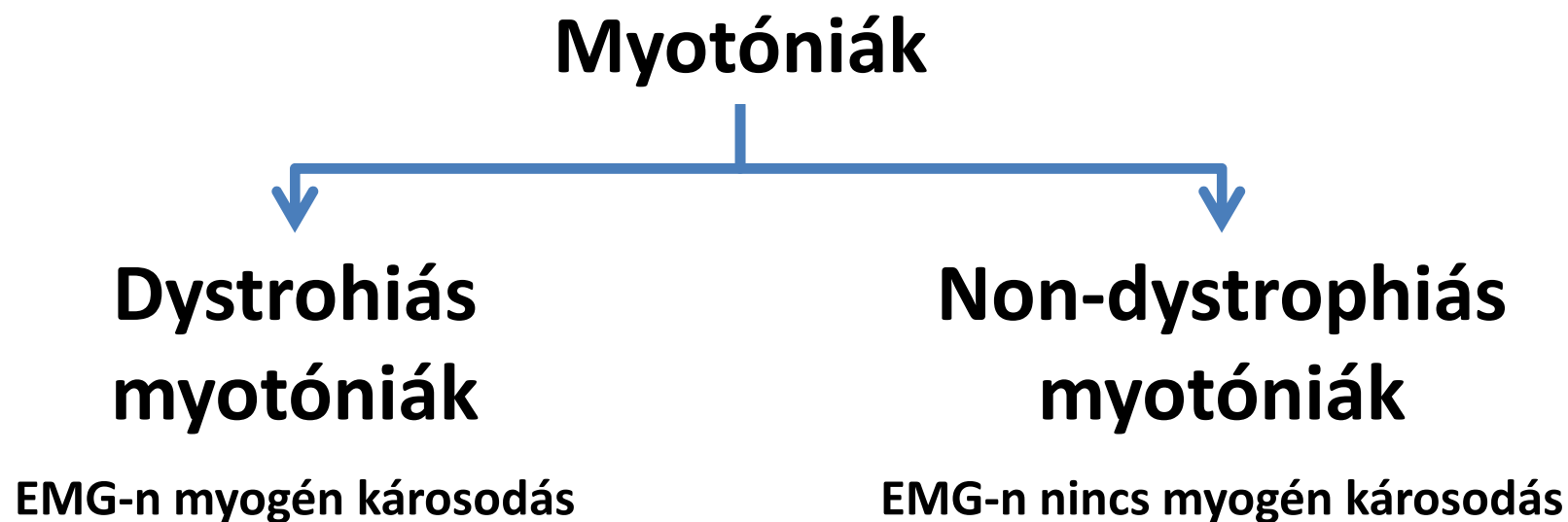
Ismételt repolarizáció
Ismételt akciós potenciál

Ez excitátoros

Cl⁻ kiáramlás megvéd az
ismételt
depolarizációtól

Cl⁻ csatorna beteg

Myotóniák osztályozása I.

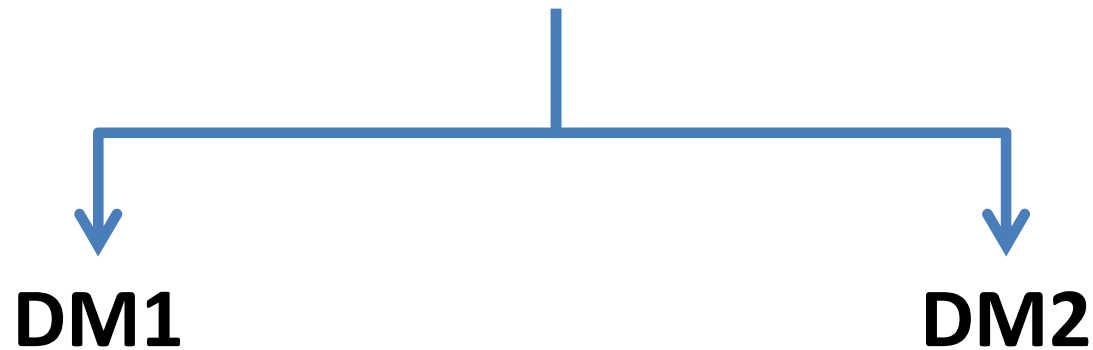


Myotóniák osztályozása II.

Dystrophiás myotóniák

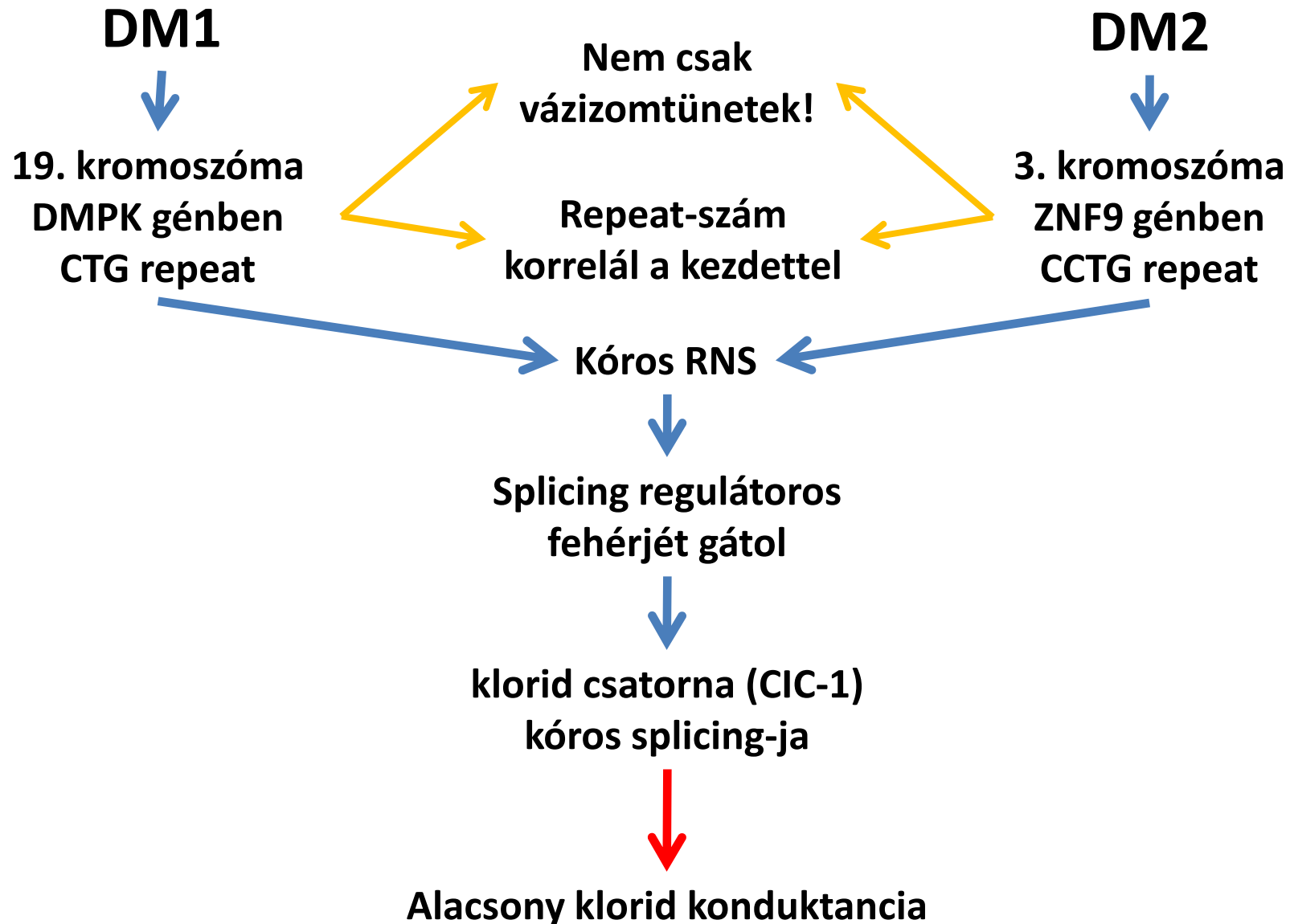
Dystrophiás myotóniák

(DM)



Mind a DM1, mind a DM2 kloridcsatornabetegség

Dystrophiás myotóniák



Dystrophia myotonica

▪ Arcizmok dystrophiája

m. temporalis superfic., masseter, levator palpebrae

m. sternocleidomastoideus

palatinális izmok gyengesége

ptosis, myopathiás arc, dysarthria, dysphagia, nyelészavar

▪ Végtagi izmok dystrophiája

DM1: disztális hangsúlyú

DM2: proximal myotonic myopathy

▪ Egyéb izmok dystrophiája

rekesz, bordaközi izmok - légzészavar

▪ Szívizomérintettség

Vezetési zavar, pitvarfibrilláció, sudden death

▪ Egyéb tünetek:

korai cataracta (christmas tree)

apátia, somnolentia, kongenitális formában retardatio

magas homlok, kopaszodás

testiculáris atrophia

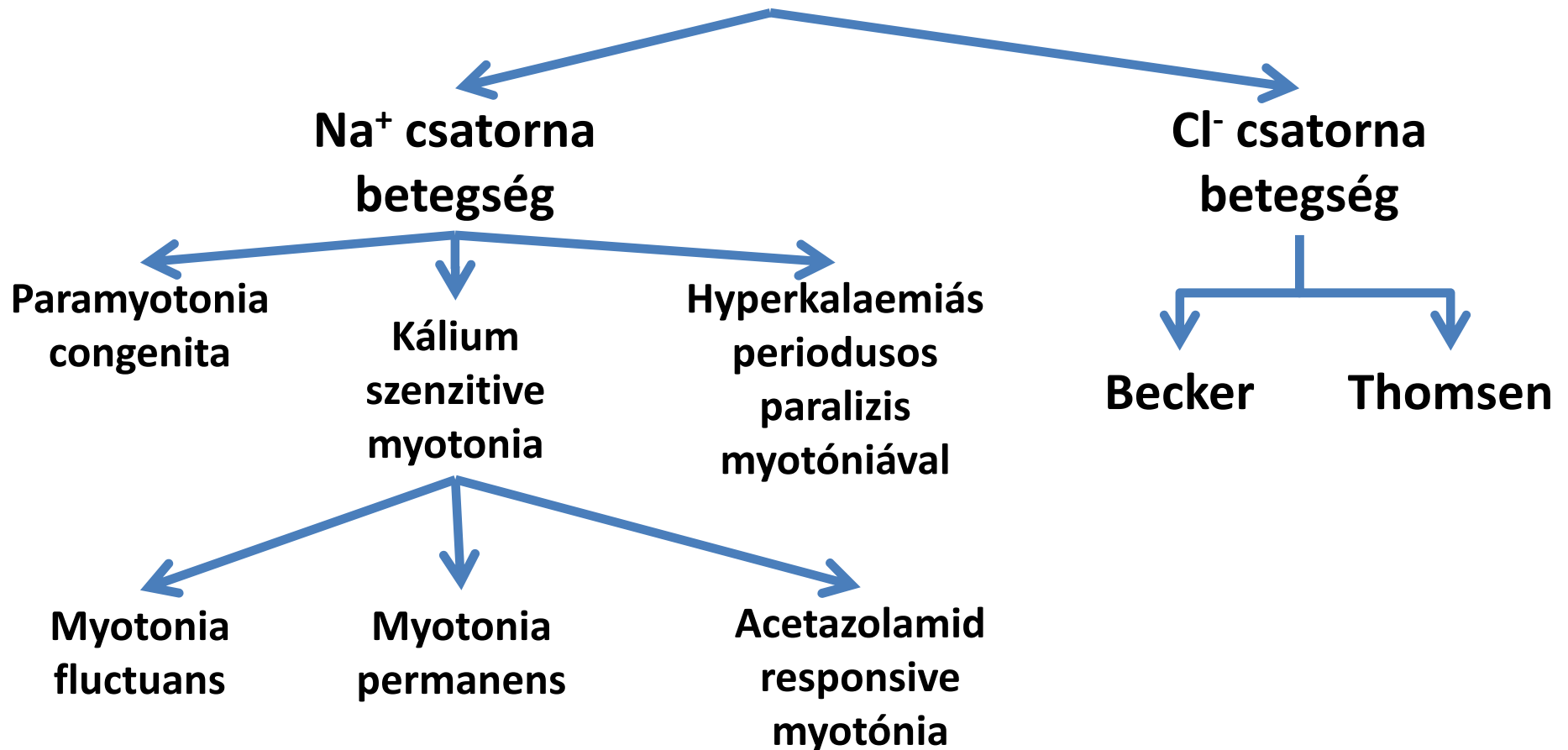
inzulinrezisztencia



Myotóniák osztályozása III.

Non-dystrophiás myotóniák

Non-dystrophiás myotóniák



Non-dystrophiás myotóniák I.

Klorid csatornabetegségek

- **Vázizomban lévő lévő kloridcsatorna betegsége**
- **Több mint 70 féle mutáció ismert**
- **Ugyanaz a mutáció képes AD és AR formában is öröklődni**

Non-dystrophiás myotóniák I.

Klorid csatornabetegségek

Thomsen (AD):

- Gyerekkorban kezdődik
- Athletikus alkat
- CK normális
- Prognózis: jó
- Therápia: mexiletine, acetazolamid

Becker (AR)

- Később kezdődik, mint a Thomsen
- „ascendáló myotónia”
- Jelentősebb proximális érintettség (felállás, lépcső)
- Kifejezettebb hypertrophia
- CK kissé emelkedett
- Therápia: mexiletine, acetazolamid

Non-dystrophiás myotóniák II.

Nátrium csatornabetegségek

- **Hidegre fokozottan érzékenyek**
- **Kálium fogyasztása rontja**
- **„warming up” helyett paramyotonia is lehet**
- **Több mutáció ismert**
- **Műtét kapcsán rhabdomyolysis veszélye**

Non-dystrophiás myotóniák II.

Nátrium csatornabetegségek

Paramyotonia congenita:

- Paramyotónia (sírás; provokáció)
- Hidegre fokozottan érzékeny (fagylalt; provokáció)
- Gyengeség
- Therápia: életvezetés, mexiletin

Kálium szenzitív myotóniák:

- Hidegre általában nem romlanak
- Káliumfogyasztás provokálja
- Gyengeség nem jellemző

Non-dystrophiás myotóniák II.

Nátrium csatornabetegségek

Mytonia fluctuans:

- Káliumfogyasztás, mozgás provokálja
- „warm up” van, de 20-40 perc terhelés után kifejezettebb a myotonia
- CK: 2-3x
- Fluktuál

Myotonia permanens:

- Súlyos betegség, 10 éves kor alatt kezdődik
- Generalizált, légzőizmok is súlyosan érintettek
- Kifejezett hypertrophia, K rontja
- Mexiletin és acetazolamid valamelyest javíthat

Acetazolamid responsive myotonia:

- Hideg és K provokálja, mozgás nem jellemzően
- fájdalmas myotonia, szemhéj paramyotonia lehet

Non-dystrophiás myotóniák II.

Nátrium csatornabetegségek

Hyperkalaemiás periodikus paralysis myotóniával:

- **Gyermekkorban kezdődik**
- **Az arc és légzőizmok általában megkíméltek**
- **Hideg, K, mozgás utáni pihenés provokálja**
- **Néhány perctől néhány óráig tartó tünetek**
- **Tünetek alatt se-K emelkedett lehet**
- **Therápia: K-ban gazdag ételek kerülése, acetazolamid**

Köszönöm a figyelmet