

Μυοπάθειες

Καμμένος Αθανάσιος
Ειδ. Νεφρολογικού τμήματος
ΓΝΑ Ευαγγελισμός

Μυοπάθειες

Νόσοι των σκελετικών μυών ή μυοπάθειες ονομάζονται οι διαταραχές που χαρακτηρίζονται από δομικές αλλοιώσεις ή λειτουργικές βλάβες των μυών.

Κατηγοριοποίηση

- ΦΛΕΓΜΟΝΩΔΕΙΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ
- ΜΗ ΦΛΕΓΜΟΝΩΔΕΙΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ

ΦΛΕΓΜΟΝΩΔΕΙΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ

Ομάδα:

Σπάνιων ,επίκτητων, δυνητικά Θεραπεύσιμων
νόσων

Κατηγοριοποίηση φλεγμονωδών μυοπαθειών

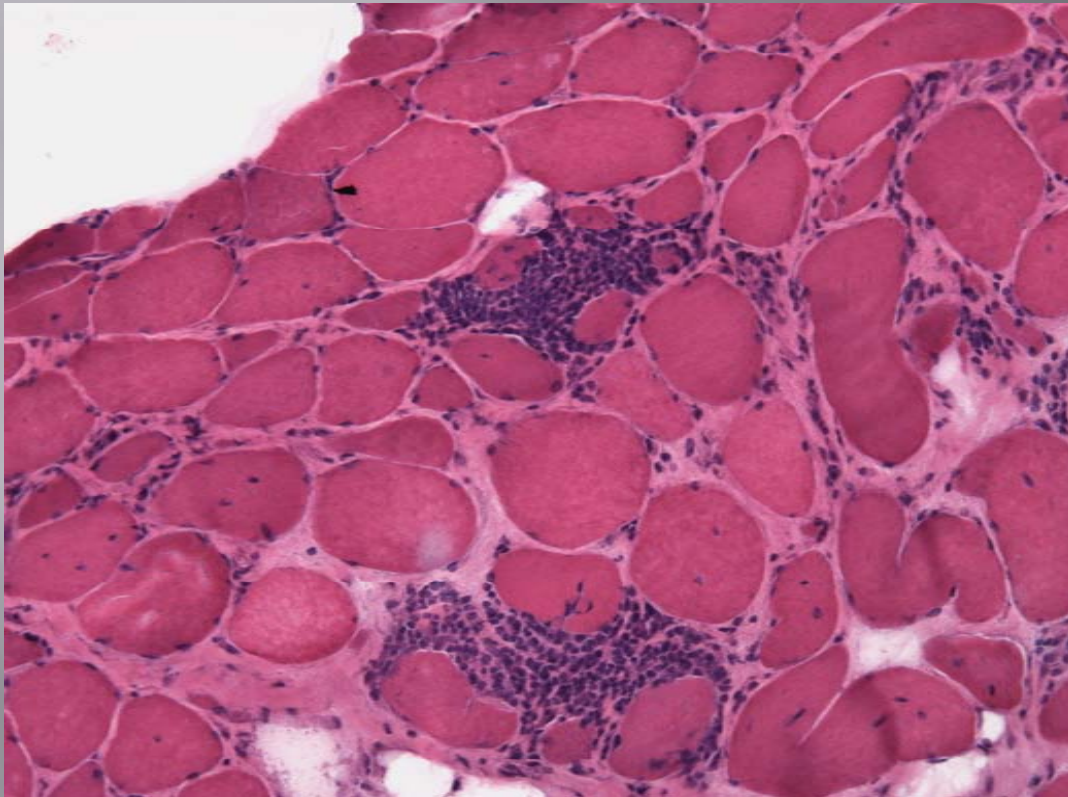
- Πολυμυοσίτιδα
- Δερματομυοσίτιδα
- Μυοσίτιδα από έγκλειστα σωματία
- Νεκρωτική μυοσίτιδα

Πολυμυοσίτιδα

Υποξεία φλεγμονώδης μυοπάθεια
κυρίως των ενηλίκων

- Διάγνωση εξ αποκλεισμού

Πολυμυοσίτιδα



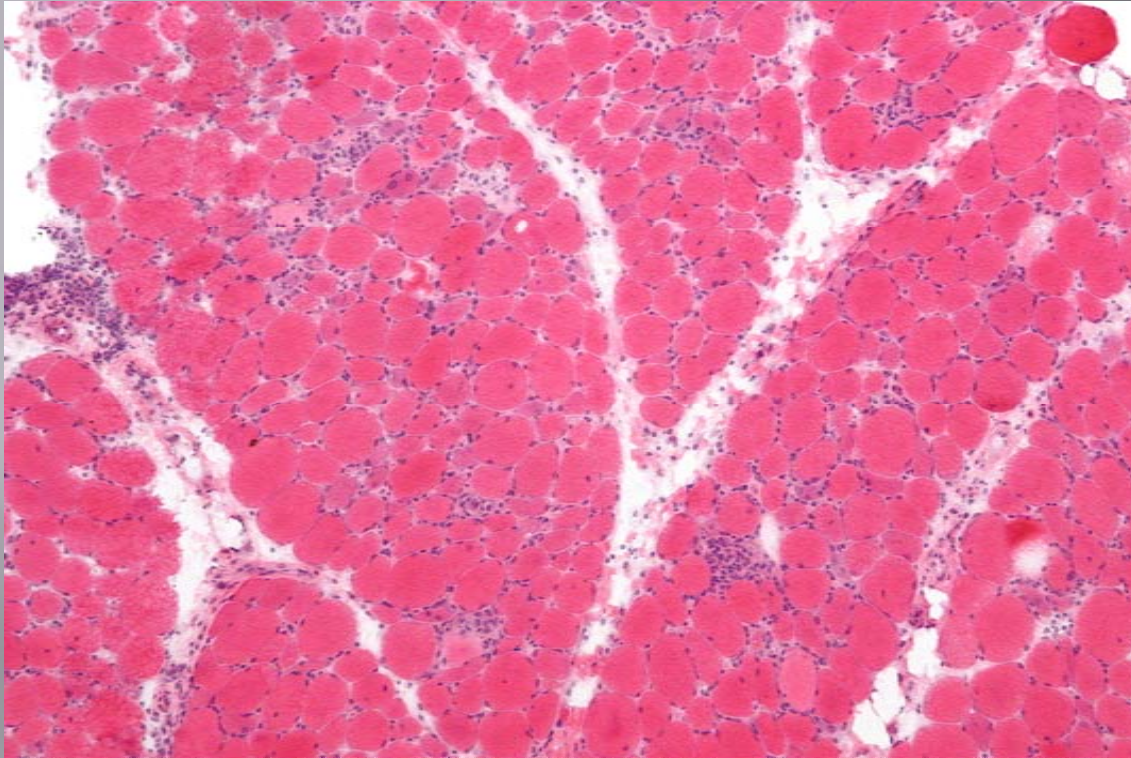
"Polymyositis HE" by Jensflorian – Own work.
Licensed under CC BY-SA 3.0 via Commons

- Διάσπαρτες εστίες λεμφοκυττάρων στο εσωτερικό των μυικών ινών ή γύρω
- Έλλειψη χρόνιων μυοπαθητικών στοιχείων

Δερματομυοσίτιδα

- Διακριτή κλινική οντότητα με χαρακτηριστικό εξάνθημα
- Μεμονωμένη διαταραχή ή σύνδρομο επικάλυψης με σκληρόδερμα ή μικτή νόσο συνδετικού ιστού

Δερματομυοσίτιδα



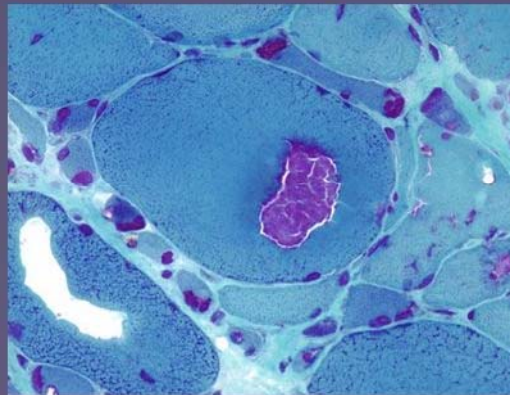
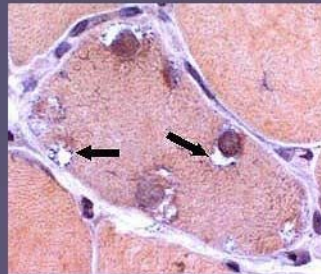
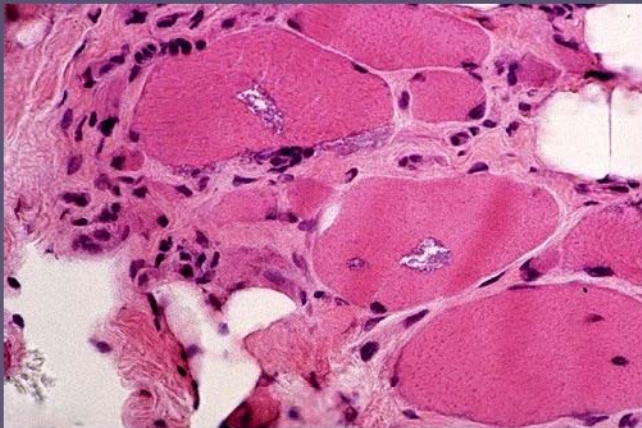
- Περιδεσμιδική ατροφία

Μυοσίτιδα από έγκλειστα σωμάτια

- Η συχνότερη φλεγμονώδης μυοσίτιδα σε άτομα >50 ετών
- Χαρακτηριστικό πρότυπο προσβολής των μυών
- Πτωχή ανταπόκριση στη Θεραπεία

Μυοσίτιδα από έγκλειστα σωμάτια

- Λεμφοκυτταρικές διηθήσεις
- Εναποθέσεις αμυλοειδούς



Νεκρωτική μυοσίτιδα

- Ομοιότητα με πολυμυοσίτιδα
- Απότοκος ιογενούς λοίμωξης ή κακοήθειας
- Anti-SRP Abs

Φλεγμονώδεις μυοπάθειες

ΠΙΝΑΚΑΣ 44-1

ΓΝΩΡΙΣΜΑΤΑ ΠΟΥ ΣΥΝΔΕΟΝΤΑΙ ΜΕ ΦΛΕΓΜΟΝΩΔΕΙΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ

ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ	ΠΟΛΥΜΥΟΣΙΤΙΔΑ	ΔΕΡΜΑΤΟΜΥΟΣΙΤΙΔΑ	ΜΥΟΣΙΤΙΔΑ ΑΠΟ ΕΓΚΛΕΙΣΤΑ ΣΩΜΑΤΙΑ
Ηλικία έναρξης	> 18 ετών	Ενήλικης ζωή και παιδική ηλικία	> 50 ετών
Οικογενής σχέση	Όχι	Όχι	Ναι, σε μερικές περιπτώσεις
Εξωμυϊκές εκδηλώσεις	Ναι	Ναι	
Συνοδές καταστάσεις			
Νοσήματα συνδετικού ιστού	Ναι ^a	Σκληροδερμία και μικτή νόσος του συνδετικού ιστού (σύνδρομο επικάλυψης)	Ναι, έως και στο 20% των περιπτώσεων ^a
Συστηματικά αυτοάνοσα νοσήματα ^b	Συχνά	Σπάνια	Σπάνια
Κακοήθεια	Όχι	Ναι, έως και στο 15% των περιπτώσεων	
οί	Ναι ^γ	Δεν έχει αποδειχθεί	Ναι ^γ
Φάρμακα ^δ	Ναι	Ναι, σπάνια	Όχι
Παράσιτα και βακτήρια ^ε	Ναι	Όχι	Όχι

^a Συστηματικός ερυθηματώδης λύκος, ρευματοειδής αρθρίτιδα, σύνδρομο Sjögren, συστηματικό σκληρόδερμα, μικτή νόσος του συνδετικού ιστού.
^b Νόσος του Crohn, αγγειίτιδα, σαρκοείδωση, πρωτοπαθής χολική κίρρωση, κοιλιοκάκη των ενηλίκων, χρόνια νόσος του μοσχεύματος έναντι ξενιστή, αυτοάνοση αγκυλοποιητική σπονδυλίτιδα, σύνδρομο Behçet, μυασθένεια Gravis, κεραυνοβόλος ακμή, ερπητοειδής δερματίτιδα, ψωρίαση, νόσος Hashimoto, κοκκιωματώδεις παθήσεις, αγαμμασφαιριναιμία, μονοκλωνική γαμμαπάθεια, υπερηωσινοφιλικό σύνδρομο, νόσος Lyme, νόσος Kawasaki, αυτοάνοση θρομβοπενία, υπεργαμμασφαιριναιμική πορφύρα, κληρονομική ανεπάρκεια συμπληρώματος, ανεπάρκεια IgA.
^γ HIV (ιός ανθρώπινης ανοσοανεπάρκειας) και HTLV-1 (ανθρώπινος, λεμφοτροπικός T κυτταρικός ιός τύπου 1).
^δ Τα φάρμακα περιλαμβάνουν την πενικιλλαμίνη (δερματομυοσίτιδα και πολυμυοσίτιδα), τη ζιδοβουδίνη (πολυμυοσίτιδα) και τη νοθευμένη τριμποφάνη (σύνδρομο τύπου δερματομυοσίτιδας). Άλλα μυοτοξικά φάρμακα μπορεί να προκαλέσουν μυοπάθεια.
^ε Παράσιτα (πρωτόζωα, κεστώδη, νηματώδη), τροπική και βακτηριδιακή μυοσίτιδα (πυομυοσίτιδα).

Hauser, S. (2013). Harrison Νευρολογία στην κλινική ιατρική (Δεύτερη ed., p. 545). Αθήνα: Επιστημονικές εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε.

Φλεγμονώδεις μυοπάθειες

ΠΙΝΑΚΑΣ 44-2

ΚΡΙΤΗΡΙΑ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΦΛΕΓΜΟΝΩΔΩΝ ΜΥΟΠΑΘΕΙΩΝ

ΚΡΙΤΗΡΙΟ	ΠΟΛΥΜΥΟΣΙΤΙΔΑ			ΜΥΟΣΙΤΙΔΑ ΑΠΟ ΕΓΚΛΕΙΣΤΑ ΣΩΜΑΤΙΑ
	ΒΕΒΑΙΗ	ΠΙΘΑΝΗ	ΔΕΡΜΑΤΟΜΥΟΣΙΤΙΔΑ	
Μυϊκή αδυναμία μυοπάθειας ^a	Ναι	Ναι	Ναι ^b	Ναι, βραδεία έναρξη, πρώιμη προσβολή των περιφερικών μυών, συχνές πτώσεις
Ηλεκτρομυογραφικά ευρήματα	Μυοπαθητικά	Μυοπαθητικά	Μυοπαθητικά	Μυοπαθητικά με μικτά δυναμικά
Μυϊκά ένζυμα ^c	Αυξημένα (έως και στο 50πλάσιο)	Αυξημένα (έως και στο 50πλάσιο)	Αυξημένα (έως και στο 50πλάσιο) ή και φυσιολογικά	Αυξημένα (έως και στο 10πλάσιο) ή και φυσιολογικά
Ευρήματα από τη μυϊκή βιοψία ^c	«Πρωτοπαθής» φλεγμονή με παρουσία του συμπλέγματος CD8/MHC-1 και απουσία κενотоπιών	Καθολική έκφραση του MHC-1, αλλά ελάχιστου βαθμού φλεγμονή και απουσία κενотоπιών ^d	Περιδεσμιδικά, περιμυϊο-συνδριακές ή περιαγγειακές διηθήσεις	Πρωτοπαθής φλεγμονή με το σύμπλεγμα CD8/MHC-1· ινίδια με κενотоπία με περιδεσμιδική ατροφία με εναποθέσεις αμυλοειδούς· ινίδια αρνητικά για την κυτταροχρωμική οξυγενάση· σημεία χρόνιας μυοπάθειας ^e
Εξάνθημα ή ασβέστωση	Απουσία	Απουσία	Παρουσία ^{στ}	Απουσία

^a Μυϊκή αδυναμία μυοπάθειας, επηρεάζει τους κεντρομελικούς μύες περισσότερο από τους περιφερικούς και όχι τους μύες των οφθαλμών και του προσώπου, χαρακτηρίζεται από υποξεία έναρξη (εβδομάδων έως και μηνών) και ταχεία εξέλιξη στους ασθενείς που δεν έχουν οικογενειακό ιστορικό νευρομυϊκής νόσου, αυτοάνοση μυοπάθεια, έκθεση σε μυοτοξικά φάρμακα ή τοξίνες και βιοχημική μυϊκή νόσο (που αποκλείεται με βάση τα ευρήματα από τη βιοψία του μυός).

^b Σε μερικές περιπτώσεις με το τυπικό εξάνθημα η μυϊκή ισχύς φαινομενικά είναι φυσιολογική (δερματομυοσίτιδα χωρίς μυοσίτιδα)· αυτοί οι ασθενείς συχνά παρουσιάζουν μια εμφάνιση εύκολης κόπωσης και μειωμένης αντοχής. Η προσεκτική μυϊκή εξέταση μπορεί να αποκαλύψει ήπια μυϊκή αδυναμία.

^c Μία επαρκής δόση χορήγησης πρεδνιζόνης ή άλλων ανοσοκατασταλτικών φαρμάκων δικαιολογείται στις πιθανές περιπτώσεις. Εάν, αναδρομικά, η νόσος δεν ανταποκριθεί στη θεραπεία, θα πρέπει να εξεταστεί το ενδεχόμενο νέας βιοψίας του μυός ή πιθανή εξέλιξη της νόσου στη μυοσίτιδα από έγκλειστα σωματίδια.

^d Εάν η βιοψία του μυός δεν αποκαλύπτει την παρουσία ινών με κενотоπία αλλά παρουσιάζει ευρήματα χρόνιας μυοπάθειας με υπερτροφικές ίνες, πρωτοπαθή φλεγμονή και την παρουσία του συμπλέγματος CD8/MHC-1 και ίνες αρνητικές για την κυτταροχρωμική οξυγενάση, τότε η διάγνωση είναι πιθανότατα η μυοσίτιδα από έγκλειστα σωματίδια.

^e Εάν απουσιάζει το εξάνθημα, αλλά τα ευρήματα της βιοψίας του μυός είναι τα χαρακτηριστικά της δερματομυοσίτιδας, τότε πιθανότατα η διάγνωση είναι η ΔΜ.

Hauser, S. (2013). Harrison Νευρολογία στην κλινική ιατρική (Δεύτερη ed., p. 551). Αθήνα: Επιστημονικές εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε.

Κατηγοριοποίηση μη φλεγμονωδών μυοπαθειών

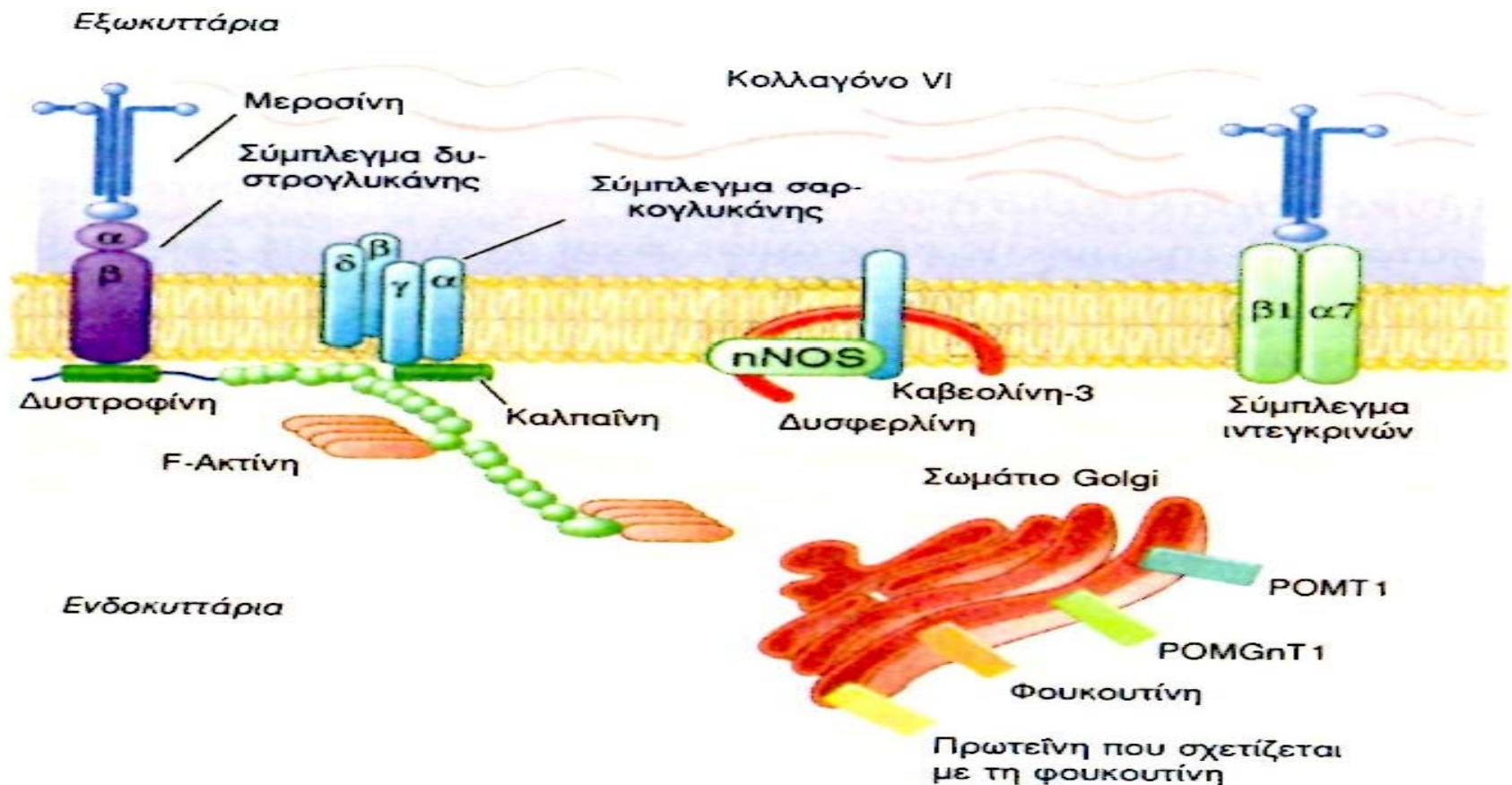
- Κληρονομικές μυοπάθειες
- Διαταραχές του ενεργειακού μεταβολισμού των μυών
- Διαταραχές της διεγερσιμότητας της μυϊκής μεμβράνης
- Τοξικές μυοπάθειες
- Μυοπάθειες των συστηματικών νοσημάτων

Κληρονομικές μυοπάθειες

Ομάδα κληρονομικών ΠΡΟΟΔΕΥΤΙΚΩΝ
νόσων

Καθεμία παρουσιάζει συγκεκριμένα
φαινοτυπικά και γενετικά
χαρακτηριστικά

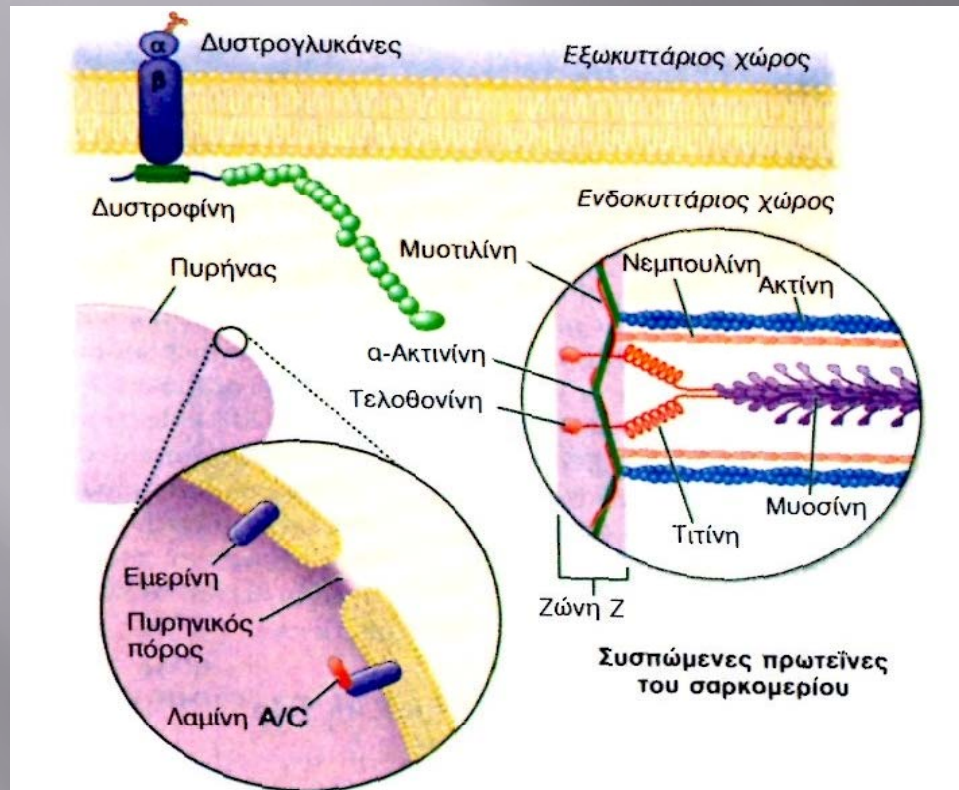
Κληρονομικές μυοπάθειες



ΕΙΚΟΝΑ 43-6

Επιλεγμένες πρωτεΐνες της κυτταρικής μεμβράνης και του συμπλέγματος Golgi που σχετίζονται με τη μυϊκή δυστροφία.

Κληρονομικές μυοπάθειες



ΕΙΚΟΝΑ 43-7

Επιλεγμένες πρωτεΐνες της πυρηνικής μεμβράνης και του σαρκομερίου που σχετίζονται με τις μυϊκές δυστροφίες. Όπως φαίνεται στο τμήμα που παρουσιάζεται σε μεγέθυνση, η εμερίνη και η λαμίνη A/C αποτελούν συστατικά της εσωτερικής πυρηνικής μεμβράνης. Αρκετές πρωτεΐνες που σχετίζονται με τις μυϊκές δυστροφίες αντιπροσωπεύονται στο σαρκομέριο και σε αυτές περιλαμβάνονται η τιτίνη, η νεμπουλίνη, η καλπαΐνη, η τελεθονίνη, η ακτινίνη και η μυοτιλίνη. Απεικονίζεται επίσης η θέση του συμπλέγματος δυστροφίνης-δυστρογλυκάνης.

user, S. (2013). Harrison Νευρολογία στην
ιατρική (Δεύτερη ed., p. 527). Αθήνα:
Επιστημονικές εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε.

Κληρονομικές μυοπάθειες

TABLE 387-5 Progressive Muscular Dystrophies

Type	Inheritance	Defective Gene/ Protein	Onset Age	Clinical Features
Duchenne's	XR	Dystrophin	Before 5 years	Progressive weakness of girdle muscles Unable to walk after age 12 Progressive kyphoscoliosis Respiratory failure in 2d or 3d decade
Becker's	XR	Dystrophin	Early childhood to adult	Progressive weakness of girdle muscles Able to walk after age 15 Respiratory failure may develop by 4th decade
Limb-girdle	AD/AR	Several (Tables 387-6, 387-7)	Early childhood to early adult	Slow progressive weakness of shoulder and hip girdle muscles
Emery-Dreifuss	XR/AD	Emerin/Lamins A/C Nesprin-1, Nesprin 2, <i>TMEM43</i>	Childhood to adult	Elbow contractures, humeral and peroneal weakness
Congenital	AR	Several	At birth or within first few months	Hypotonia, contractures, delayed milestones Progression to respiratory failure in some; static course in others
Myotonic ^a (DM1, DM2)	AD	DM1: Expansion CTG repeat DM2: Expansion CCTG repeat	Childhood to adult Maybe infancy if mother affected (DM1 only)	Slowly progressive weakness of face, shoulder girdle, and foot dorsiflexion Preferential proximal weakness in DM2
Facioscapulohumeral	AD	<i>DUX4</i> 4q	Childhood to adult	Slowly progressive weakness of face, shoulder girdle, and foot dorsiflexion
Oculopharyngeal	AD	Expansion, poly-A RNA binding protein	5th to 6th decade	Slowly progressive weakness of extraocular, pharyngeal, and limb muscles

^aTwo forms of myotonic dystrophy, DM1 and DM2, have been identified. Many features overlap (see text).

Abbreviations: AD, autosomal dominant; AR, autosomal recessive; CNS, central nervous system; XR, X-linked recessive.

Ζωνιαίες μυοδυστροφίες

LGMD forms	Gene symbol	Protein
LGMD1A	MYOT	Myotilin
LGMD1B	LMNA	Lamin A/C
LGMD1C	CAV3	Caveolin-3
LGMD1D	DNAJB6	DNAJB6
LGMD1E	DES	Desmin
LGMD1F	?	?
LGMD1G	?	?
LGMD1H	?	?
LGMD2A	CAPN3	Calpain3
LGMD2B	DYSF	Dysferlin
LGMD2C	SGCG	g-Sarcoglycan
LGMD2D	SGCA	a-Sarcoglycan
LGMD2E	SGCB	b-Sarcoglycan
LGMD2F	SGCD	d-Sarcoglycan
LGMD2G	TCAP	Telethonin
LGMD2H	TRIM32	Trim32
LGMD2I	FKRP	Fukutin-Related Protein
LGMD2J	TTN	Titin
LGMD2K	POMT1	POMT1
LGMD2L	ANO5	Anoctamin 5
LGMD2M	FCMD	Fukutin
LGMD2N	POMT2	POMT2
LGMD2O	POMGnT1	POMGnT1

Περιφερικές μυοπάθειες

Αποτελούν διακριτή ομάδα νόσων καθώς αν και οφείλονται σε διαταραχές των ίδιων περίπου πρωτεϊνών προσβάλλουν επιλεκτικά τους περιφερικούς μύες

Περιφερικές μυοπάθειες

TABLE 387-9 Distal Myopathies

Disease	Clinical Features	Laboratory Features
Welander's distal myopathy	Onset in 5th decade Weakness begins in hands Slow progression with spread to distal lower extremities Lifespan normal	Serum CK 2–3 × normal EMG myopathic NCS normal Muscle biopsy shows dystrophic features
Tibial muscular dystrophy (Udd's)	Onset 4th to 8th decade Distal lower extremity weakness (tibial distribution) Upper extremities usually normal Lifespan normal	Serum CK 2–4 × normal EMG myopathic NCS normal Muscle biopsy shows dystrophic features Titin absent in M-line of muscle
Markesbery-Griggs distal myopathy	Onset 4th to 8th decade Distal lower extremity weakness (tibial distribution) with progression to distal arms and proximal muscles	Serum CK is usually mildly elevated EMG reveals irritative myopathy Muscle biopsies demonstrate rimmed vacuoles and features of myofibrillar myopathy
Laing's distal myopathy	Onset childhood to 3rd decade Distal lower extremity weakness (tibial distribution) and neck flexors affected early May have cardiomyopathy	Serum CK is normal or slightly elevated Muscle biopsies do not show rimmed vacuoles Large deposits of myosin heavy chain are seen in type 1 muscle fibers
Nonaka's distal myopathy (autosomal recessive hereditary inclusion body myopathy)	Onset: 2nd to 3rd decade Lower extremity distal weakness Mild distal upper limb weakness may be present early Progression to other muscles sparing quadriceps Ambulation may be lost in 10–15 y	Serum CK 3–10 × normal EMG myopathic NCS normal Dystrophic features on muscle biopsy plus rimmed vacuoles and 15- to 19-nm filaments within vacuoles
Miyoshi's myopathy	Onset: 2nd to 3rd decade Lower extremity weakness in posterior compartment muscles Progression leads to weakness in other muscle groups Ambulation lost after 10–15 years in about one-third of cases	Serum CK 20–100 × normal EMG myopathic NCS normal Muscle biopsy shows nonspecific dystrophic features often with prominent inflammatory cell infiltration; no rimmed vacuoles
Myofibrillar myopathies	Onset from early childhood to late adult life Weakness may be distal, proximal, or generalized Cardiomyopathy and respiratory involvement is not uncommon	Serum CKs can be normal or moderately elevated EMG is myopathic and often associated with myotonic discharges Muscle biopsy demonstrates abnormal accumulation of desmin and other proteins, rimmed vacuoles, and myofibrillar degeneration

Longo, D. (2012). Harrison's principles of internal medicine (18th ed., Vol. 2nd, p. 3500). New York: McGraw-Hill.

Συγγενείς μυοπάθειες

Σπάνιες κληρονομικές μυοπάθειες με εμφάνιση στην βρεφική και παιδική ηλικία

- Τρεις οντότητες μπορεί να εκδηλωθούν στην ενήλικη ζωή

Συγγενείς μυοπάθειες

- Μυοπάθεια με κεντρικό μόρφωμα
- Μυοπάθεια με ραβδία νημαλίνης
- Κεντροπυρηνική μυοπάθεια

Διαταραχές του ενεργειακού μεταβολισμού των μυών

Δύο πηγές ενέργειας για τους σκελετικούς μύες:

- Γλυκόζη
- Λιπαρά οξέα

Διαταραχές της γλυκόλυσης

Διαταραχές της αποθήκευσης του γλυκογόνου με προοδευτική αδυναμία

- Γλυκογόνωση Τύπου II (ανεπάρκεια α-γλυκοσιδάσης)
- Γλυκογόνωση Τύπου III (ανεπάρκεια αποδιακλαδωτικού ενζύμου)
- Γλυκογόνωση Τύπου IV (ανεπάρκεια διακλαδωτικού ενζύμου)

Διαταραχές της γλυκόλυσης

Διαταραχές της γλυκόλυσης που προκαλούν δυσανεξία στην άσκηση

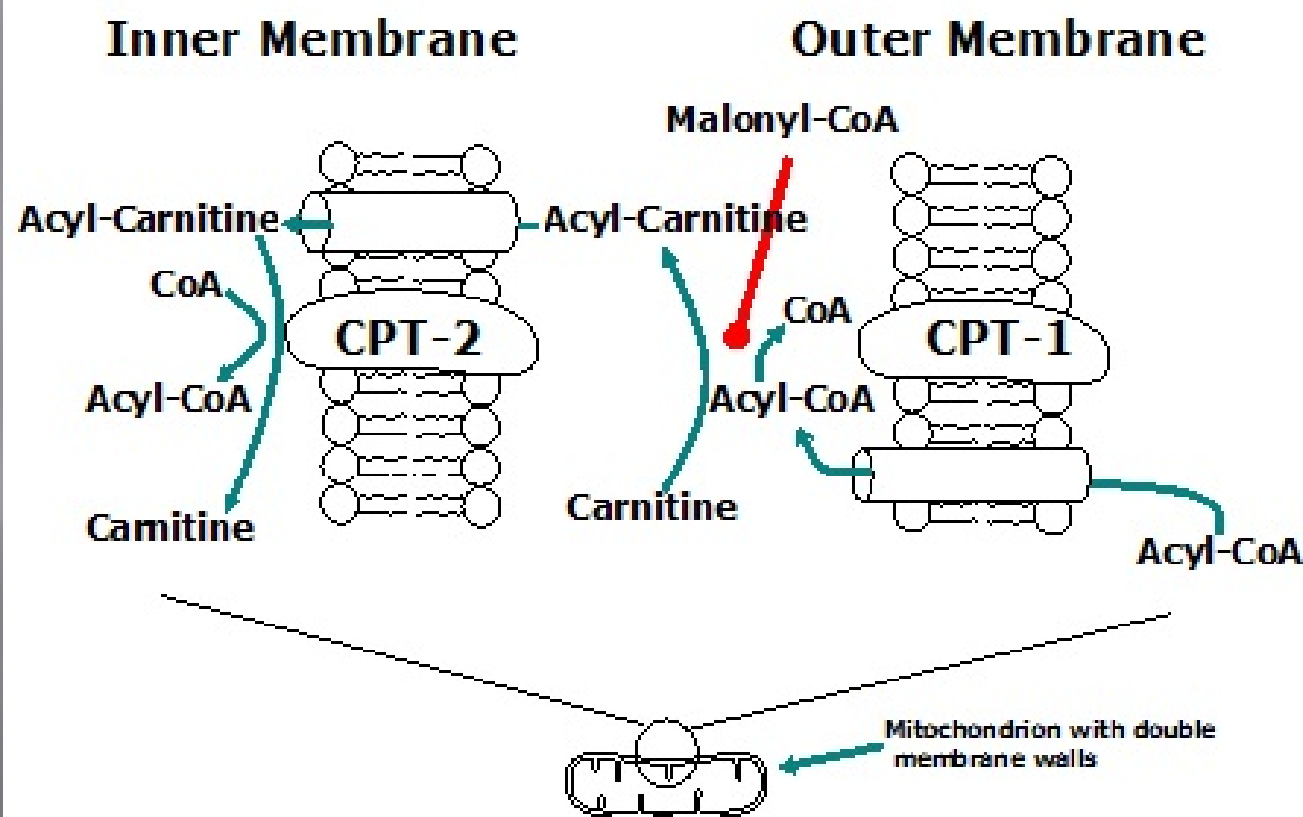
- Γλυκοχόνωση Τύπου V (ανεπάρκεια μυοφωσφορυλάσης)
- Γλυκοχόνωση Τύπου VII (ανεπάρκεια Φωσφοφρουκτοκινάσης)
- Γλυκοχόνωση Τύπου IX (ανεπάρκεια φωσφογλυκερινικής κινάσης)
- Γλυκοχόνωση Τύπου X (ανεπάρκεια φωσφογλυκερινικής μουτάσης)
- Γλυκοχόνωση Τύπου XI (ανεπάρκεια γαλακτικής αφυδρογονάσης)

Διαταραχές του μεταβολισμού των λιπιδίων

- Ανεπάρκεια της παλμιτελαϊκής
τρανσφεράσης II
- Ανεπάρκεια της μυαδενιλικής απαμινάσης

Διαταραχές του μεταβολισμού των λιπιδίων

Transport of Activated Fatty Acids (Acyl-CoA) into Mitochondria



Μιτοχονδρικές μυοπάθειες

Ανεπάρκεια της αναπνευστικής αλυσού

- Σύνδρομο προοδευτικής εξωτερικής οφθαλμοπληγίας με ρακώδεις ερυθρές ίνες από την βιοψία μυός
- Σύνδρομο Kearns– Sayre
- MERRF(myoclonic epilepsy ragged red fibers)
- MELAS(Mitochondrial Encephalopathy, Lactic acidosis, and Stroke–like episodes)
- Αμιγρή μυοπαθητικά σύνδρομα

Διαταραχές της διεγερσιμότητας της μυϊκής μεμβράνης

- Διαταραχές διαύλων ασβεστίου
- Διαταραχές διαύλων νατρίου
- Διαταραχές διαύλων καλίου
- (Andersen-Tawil)
- Διαταραχές διαύλων χλωρίου

Διαταραχές της διεγερσιμότητας της μυϊκής μεμβράνης

ΠΙΝΑΚΑΣ 43-10

ΚΛΙΝΙΚΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΤΩΝ ΠΕΡΙΟΔΙΚΩΝ ΠΑΡΑΛΥΣΕΩΝ ΚΑΙ ΤΩΝ ΜΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΚΩΝ ΜΥΟΤΟΝΙΩΝ

	ΔΙΑΥΛΟΣ ΑΣΒΕΣΤΙΟΥ		ΔΙΑΥΛΟΣ ΝΑΤΡΙΟΥ		ΔΙΑΥΛΟΣ ΚΑΛΙΟΥ
ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΟ	ΥΠΟΚΑΛΙΑΙΜΙΚΗ ΠΠ	ΥΠΕΡΚΑΛΙΑΙΜΙΚΗ ΠΠ	ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΠΑΡΑΜΥΟΤΟΝΙΑ	ΣΥΝΔΡΟΜΟ ANDERSON ^β	
Κληρονομικότητα	ΑΕ	ΑΕ	ΑΕ	ΑΕ	
Ηλικία έναρξης	Εφηβεία	Πρώτη παιδική ηλικία	Πρώτη παιδική ηλικία	Πρώτη παιδική ηλικία	
Μυοτονία ^α	Όχι	Ναι	Ναι	Όχι	
Περιοδική αδυναμία	Ναι	Ναι	Ναι	Ναι	
Συχνότητα των επεισοδίων αδυναμίας	Ημερήσια ως εβδομαδιαία	Έως και 2-3 ημερησίως	Σπάνια με το ψύχος	Ημερήσια ως ετήσια	
Διάρκεια των επεισοδίων αδυναμίας	2-12 ώρες	Από 1-2 ώρες ως >24 ώρες	2-24 ώρες	2-24 ώρες	
Επίπεδα K ⁺ ορού στην διάρκεια των επεισοδίων αδυναμίας	Μειωμένα	Αυξημένα ως φυσιολογικά	Συνήθως φυσιολογικά	Ποικίλα	
Αποτέλεσμα της φόρτισης με K ⁺	Καμία μεταβολή	Αύξηση της μυοτονίας και στην συνέχεια αδυναμία	Αύξηση της μυοτονίας	Καμία μεταβολή	
Αποτέλεσμα της ψύξης των μυών	Καμία μεταβολή	Αύξηση της μυοτονίας	Αύξηση της μυοτονίας και στη συνέχεια αδυναμία	Καμία μεταβολή	
Μόνιμη αδυναμία	Ναι	Ναι	Ναι	Ναι	

^α Μπορεί να είναι παράδοξη στην συγγενή παραμυοτονία

^β Ιδιαίτερα χαρακτηριστικά είναι οι δυσμορφίες και οι καρδιακές αρρυθμίες (βλέπε κείμενο)

Συντομογραφίες: ΑΕ = αυτοσωματική επικρατής, ΠΠ = περιοδική παράλυση

Hauser, S. (2013). Harrison Νευρολογία στην κλινική ιατρική (Δεύτερη ed., p. 538). Αθήνα: Επιστημονικές εκδόσεις Παρισιάνου Α.Ε

Τοξικές μυοπάθειες

ΠΙΝΑΚΑΣ 43-11

ΤΟΞΙΚΕΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ

ΦΑΡΜΑΚΑ

Υπολιπιδαιμικοί παράγοντες
Παράγωγα φιβρικού οξέος
Αναστολείς HMG-CoA αναγωγάσης
Νιασίνη (νικοτινικό οξύ)
Γλυκοκορτικοειδή

Μη εκπολωτικοί αποκλειστές της
νευρομυϊκής σύναψης
Ζιδοβουδίνη

Φάρμακα που προκαλούν εθισμό
Αλκοόλ
Αμφεταμίνες
Κοκαΐνη
Ηρωίνη
Φαινκυκλιδίνη
Μεπεριδίνη

Αυτοάνοση τοξική μυοπάθεια
D-πενικιλλαμίνη
Αμφοφιλικά κατιονικά φάρμακα
Αμωδαρόνη
Χλωροκίνη
Υδροξυχλωροκίνη

Αντιμικροσωληναριακά φάρμακα
Κολχικίνη

ΚΥΡΙΑ ΤΟΞΙΚΗ ΑΝΤΙΔΡΑΣΗ

Φάρμακα που ανήκουν σε αυτές τις τρεις κατηγορίες υπολιπιδαιμικών παραγόντων μπορούν να επάγουν ένα φάσμα τοξικών αντιδράσεων, ασυμπτωματική αύξηση της κρεατινικής κινάσης του ορού, μυαλγίες, άλγος μετά από άσκηση, ραβδομύλυση και μυοσφαιρινουρία. Οξεία χορήγηση γλυκοκορτικοειδών σε υψηλές δόσεις, μπορεί να προκαλέσει οξεία τετραπληγική μυοπάθεια. Οι υψηλές αυτές δόσεις στεροειδών συνδυάζονται συχνά με μη εκπολωτικούς νευρομυϊκούς αποκλειστές, αλλά αδυναμία μπορεί να παρατηρηθεί χωρίς τη χρήση τους. Η χρόνια χορήγηση στεροειδών προκαλεί κυρίως κεντρομελική αδυναμία.

Μπορεί να προκληθεί οξεία τετραπληγική μυοπάθεια με ή χωρίς τη σύγχρονη χορήγηση γλυκοκορτικοειδών. Μιτοχονδριακή μυοπάθεια με «ρακώδεις ερυθρές ίνες» (ragged red fibers).

Όλα τα φάρμακα αυτής της κατηγορίας μπορούν να οδηγήσουν σε διάχυτη μυϊκή καταστροφή, ραβδομύλυση και μυοσφαιρινουρία. Οι τοπικές ενέσεις προκαλούν μυϊκή νέκρωση, δερματική διήθηση και εξέλκωση και καταγμάτων των άκρων.

Η χορήγηση αυτού του φαρμάκου μπορεί να προκαλέσει πολυμυοσίτιδα και βαριά μυασθένεια.

Όλα τα αμφοφιλικά φάρμακα έχουν το δυναμικό να επάγουν ανώδυνη κεντρομελική αδυναμία που σχετίζεται με αυτοφαγοκυτταρικά κυστίδια στη βιοψία μυός.

Το φάρμακο αυτό επάγει μία ανώδυνη κεντρομελική αδυναμία ιδιαίτερα στα πλαίσια νεφρικής ανεπάρκειας. Στη βιοψία μυός αναδεικνύονται αυτοφαγοκυτταρικά κυστίδια.

Μυοπάθειες των συστηματικών νοσημάτων

- Ενδοκρινικές και μεταβολικές μυοπάθειες
 - Θυρεοειδικές διαταραχές
 - Διαταραχές παραθυρεοειδούς
 - Διαταραχές επινεφριδίων (N. Cushing)
 - Διαταραχές υπόφυσης
- Ελλειψη Vit D
- ΧΝΝ

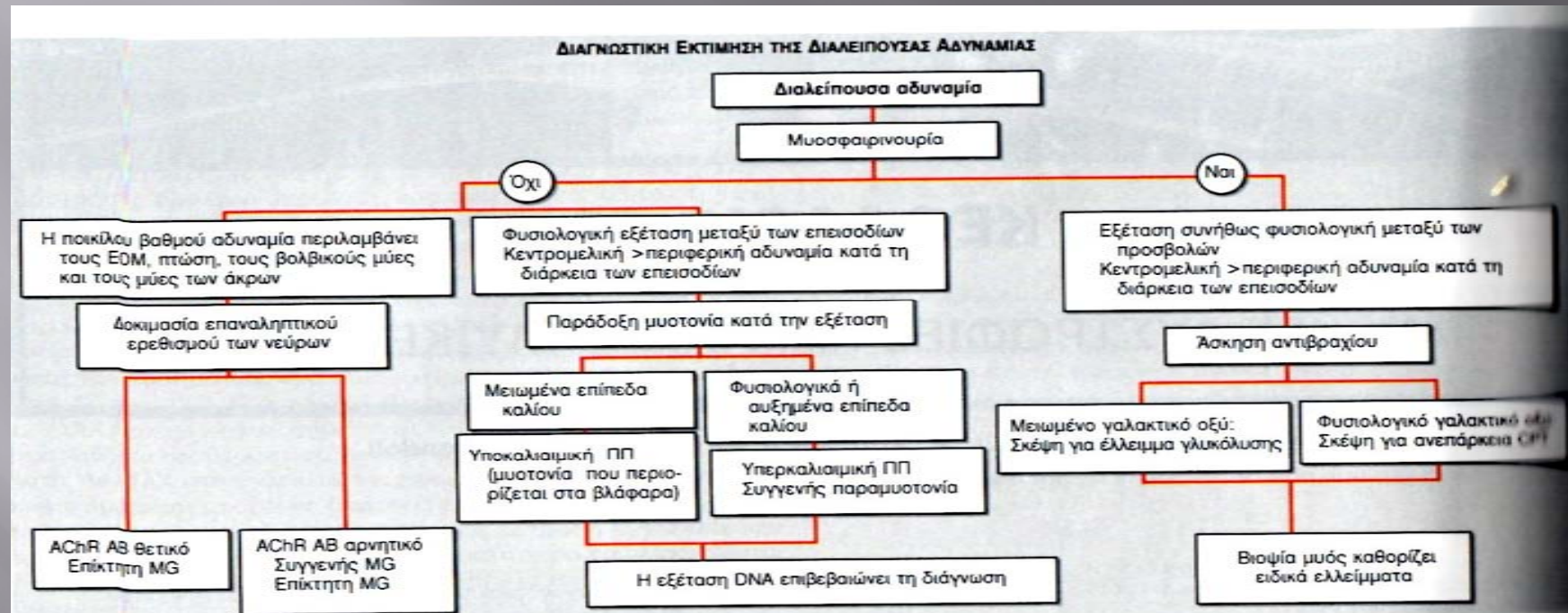
Ο δικός μας ασθενής

- Δεν παρουσίαζε συγκεκριμένο φαινότυπο
- Έναρξη συμπτωματολογίας κατά την 2η δεκαετία της ζωής του
- Δύο έως τρία επεισόδια μυοπάθειας / ραβδομυόλυσης / μυοσφαιρινουρίας κατ'έτος
- Κατά τα μεσοδιαστήματα ελεύθερος συμπτωμάτων
- Δεν εμφάνιζε προοδευτική νόσο
- Απουσία προσβολής άλλων

Ο δικός μας ασθενής

Σημαντικότερο εύρημα ήταν η ανάδειξη από το ιστορικό πολλαπλών επεισοδίων μυοσφαιρινουρίας.

Προσέγγιση ασθενούς με διαλείπουσα αδυναμία



ΕΙΚΟΝΑ 43-1

Διαγνωστική εκτίμηση της διαλείπουσας αδυναμίας. ΕΟΜ, μύες οφθαλμοκινητικοί AChR AB, αντίσωμα υποδοχέα ακετυλοχολίνης ΠΠ, περιοδική παράλυση CPT, παλμιτελαϊκή μεταφοράση της καρνιτίνης MG, μυασθένεια gravis.

Γιατί ανεπάρκεια CPT II;

- Η συχνότερα αναγνωριζόμενη αιτία υποτροπιάζουσας μυοσφαιρινουρίας
- Εκδήλωση στην εφηβεία ή ως την 3η δεκατία
- Άνδρες:Γυναίκες 5:1
- Συμπτώματα μετά από υπερκερασμό του μυϊκού καταβολισμού
- Συμπτώματα μετά από άσκηση, νηστεία ή λοίμωξη
- Ck φυσιολογική μεταξύ επεισοδίων
- Αρνητική δοκιμασία κόπωσης αντιβραχίου

Ευχαριστώ