

Pacient s myopatií... nebo ne?

MUDr. Jana Junkerová, MUDr. Eva Kovalová, MUDr. Martin Sabela

Neurologická klinika Fakultní nemocnice Ostrava
Lékařská fakulta Ostravské univerzity

Klinický obraz choroby je určujícím faktorem pro stanovení správné diagnózy, a tím i léčebného postupu. Není ojedinělé, že k zevně patrným symptomům mohou vést etiopatogeneticky různé procesy. Je známá podobnost fenotypu hereditárních myopatií a adultních forem spinální svalové atrofie (SMA) – hlavně SMA III. typu, Kugelberg-Welanderová, někdy přímo označované pseudomyopatická. Ve světle nových možností léčebně ovlivnit mutaci genu pro SMA připomínáme naléhavost revidovat diagnózy dospělých pacientů, budících dojem myopatů. Diametrálně jiné jsou nejen mutací postižené geny a úroveň léze motorické dráhy, ale především současné možnosti léčby.

Klíčová slova: míšň svalová atrofie, myopatie, úbytek svalové hmoty, neurogení, myogení.

Patient with myopathy... or not?

The clinical picture of the disease is a essential factor for determining the correct diagnosis and thus the treatment procedure. It is not uncommon that etiopathogenetically different processes can lead to outwardly visible symptoms. The similarity of the phenotype of hereditary myopathies and adult forms of spinal muscular atrophy (SMA) is known – mainly SMA III. type, Kugelberg-Welander, sometimes directly referred to as pseudomyopathic. In the light of the new possibilities of therapeutically influencing the SMA gene mutation, we remind you of the urgency of revising the diagnoses of adult patients who give the impression of myopath. Diametrically different are not only the genes affected by the mutation and the level of the motor pathway lesion, but above all the current treatment options.

Key words: spinal muscular atrophy, myopathy, loss of muscle mass, neurogenic, myogenic.

Úvod

Úbytek svalové hmoty a síly končetinových a trupových svalů se může začít rozvíjet v různém věku a s různě rychlou progresí ovlivní mobilitu pacientů. Věnujme pozornost v současnosti dospělým lidem, jejichž diagnóza, vysvětlující motorický deficit, byla stanovena v hlubší minulosti, tedy před rutinním prováděním genetického testování nervosvalových chorob v širším rozsahu genů.

Paušálně opisovaná diagnóza pacientů, jejichž svalové obtíže trvají 30 a více let, je

většinou hereditární myopatie NS. Pokud máme k dispozici dárnou zdravotnickou dokumentaci, nacházíme, krom klinického popisu pozvolna a nezadržitelně progredující svalové slabosti a atrofií, zmínky o elevaci sérové kreatinkinázy (CK-s) a myoglobinu a mnohdy nejasně interpretované elektromyografické nálezy. Metodou, která je mezi provedenými testy často vnímána jako stěžejní, je svalová biopsie, hlavně pokud genetické vyšetření nepotvrdilo Duchenne/Becker formu dystrofinopatie nebo nejčastější a nejdéle známé formy LGMD. Bohužel, tyto metody odrážejí pouze tehdejší úroveň

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethics approval and consent to participate:

The authors attest that their study is in compliance with human studies committees and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the Food and Drug Administration guidelines, including patient consent where appropriate. The authors also declare that their paper is in accordance with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018.

Conflict of interest and financial support:

Not applicable.

Consent for publication:

Not applicable.

Authors' contributions:

JJ – tvorba manuskriptu a sběr dat; EK, MS – sběr dat, analýza literárních pramenů

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2024;25(1):71-73

<https://doi.org/10.36290/neu.2023.080>

Článek přijat redakcí: 14. 11. 2023

Článek přijat k publikaci: 20. 12. 2023

MUDr. Jana Junkerová

jana.junkerova@fno.cz