

# **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

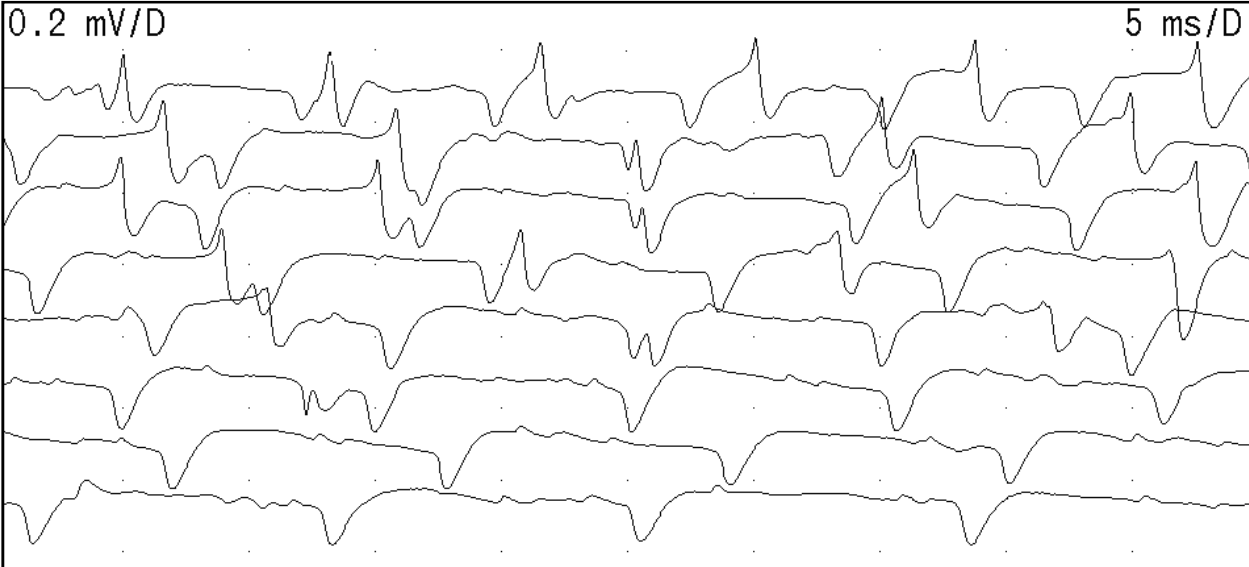
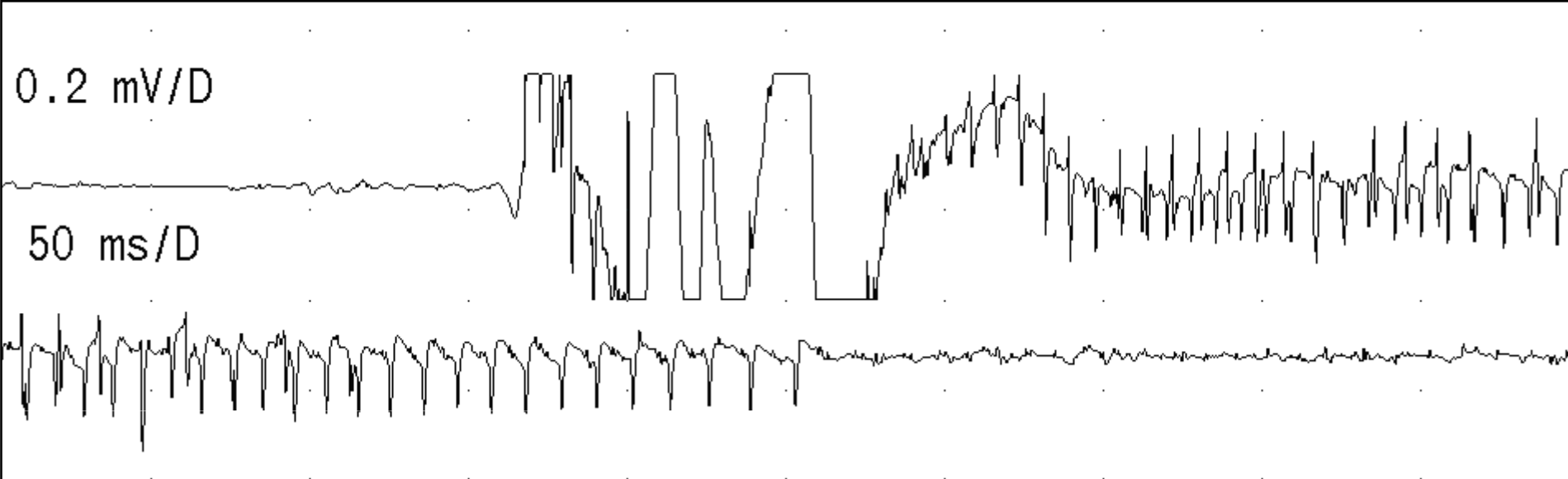
**EMG: myotóniás kisülések**

- 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<sup>+</sup> vagy Cl<sup>-</sup>  
csatornabetegség**

## Akciós potenciál

Na<sup>+</sup> beáramlás

Na<sup>+</sup> csatorna beteg

K<sup>+</sup> kiáramlás

Fokozott Na<sup>+</sup> influx

T tubulusokban nagyon  
magnó a K<sup>+</sup> koncentráció

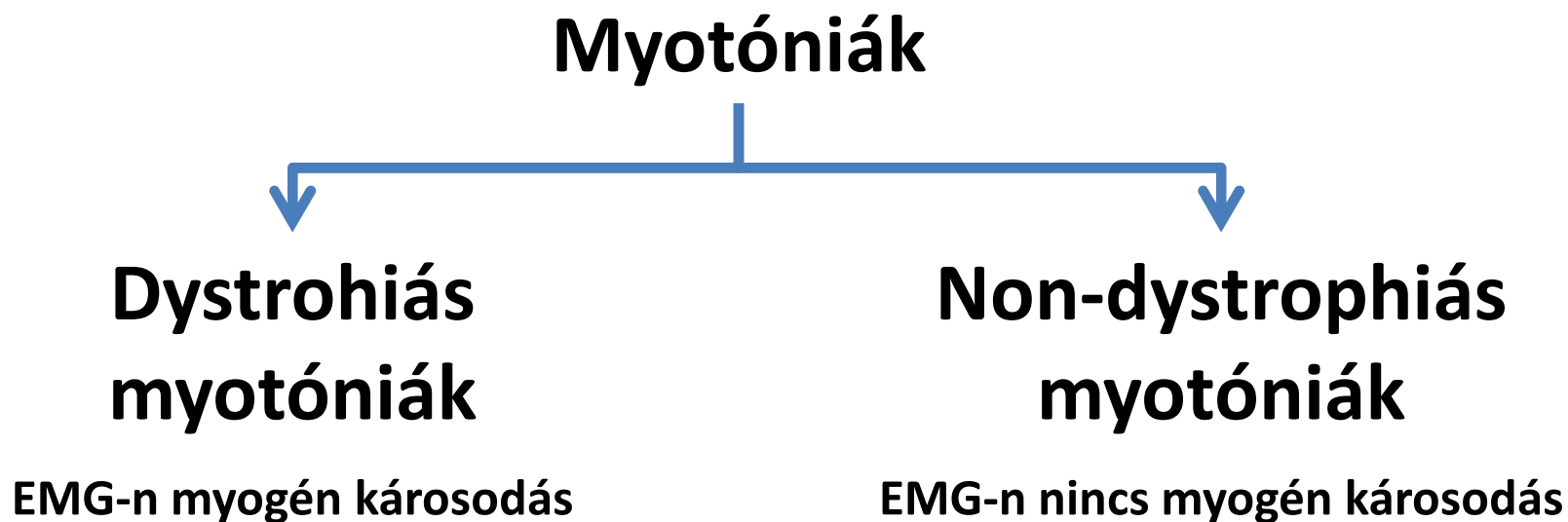
Ismételt repolarizáció  
Ismételt akciós potenciál

Ez excitátoros

Cl<sup>-</sup> kiáramlás megvéd az  
ismételt  
depolarizációtól

Cl<sup>-</sup> csatorna beteg

# Myotóniák osztályozása I.

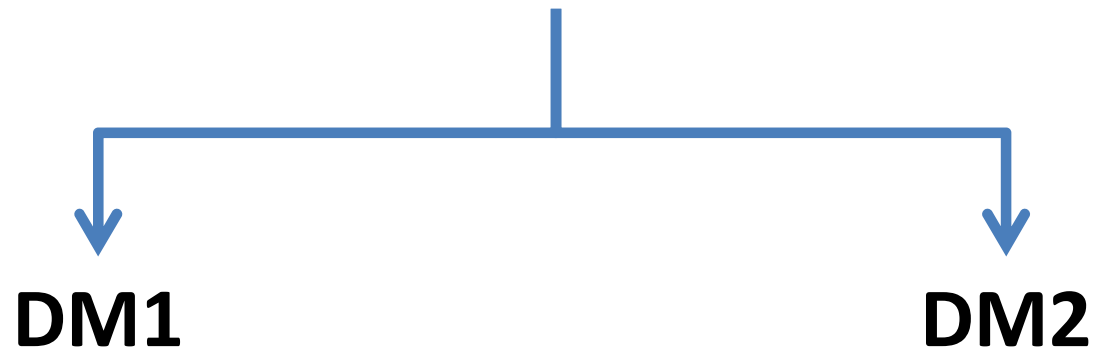


# Myotóniák osztályozása II.

## Dystrophiás myotóniák

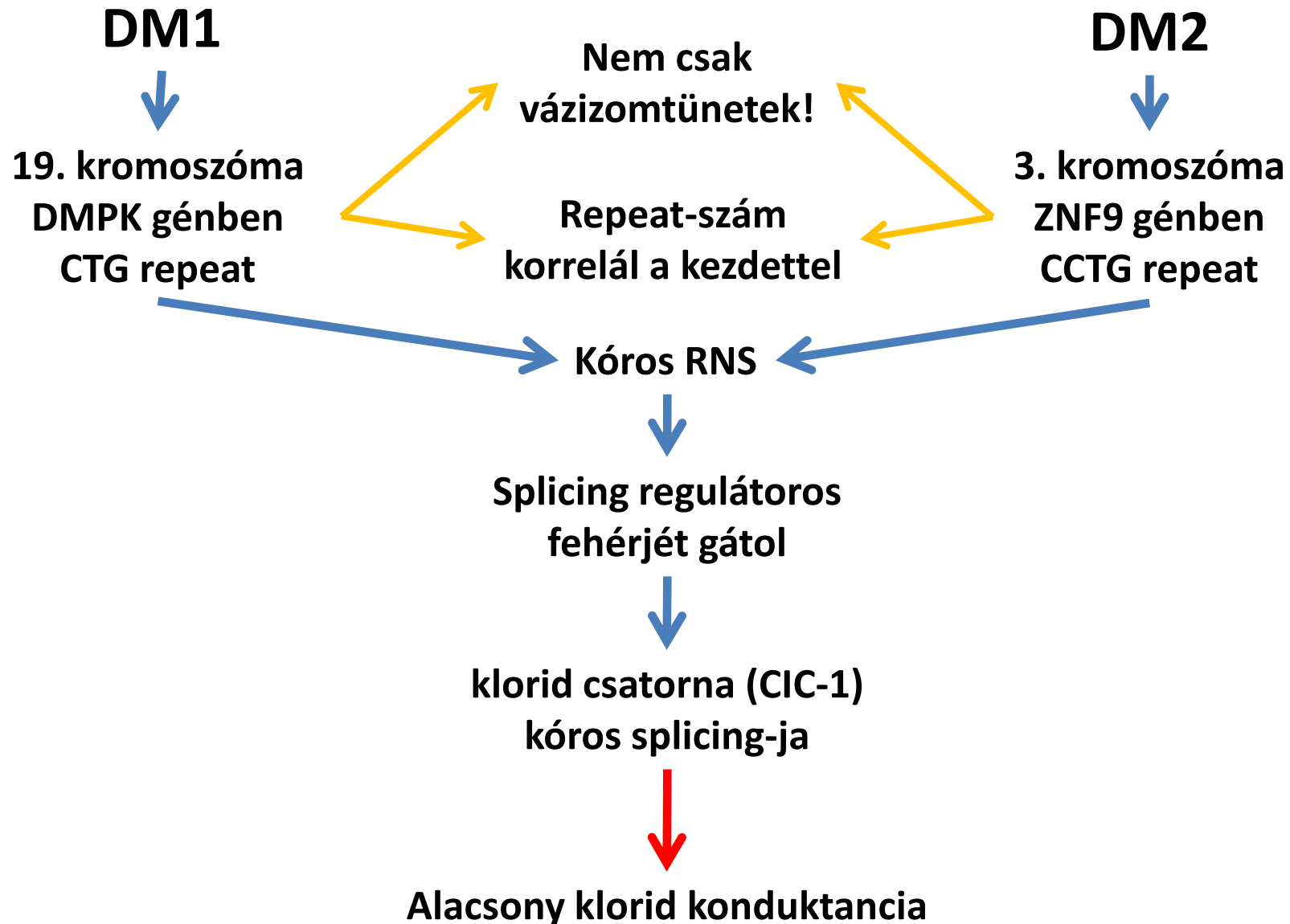
### Dystrophiás myotóniák

(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

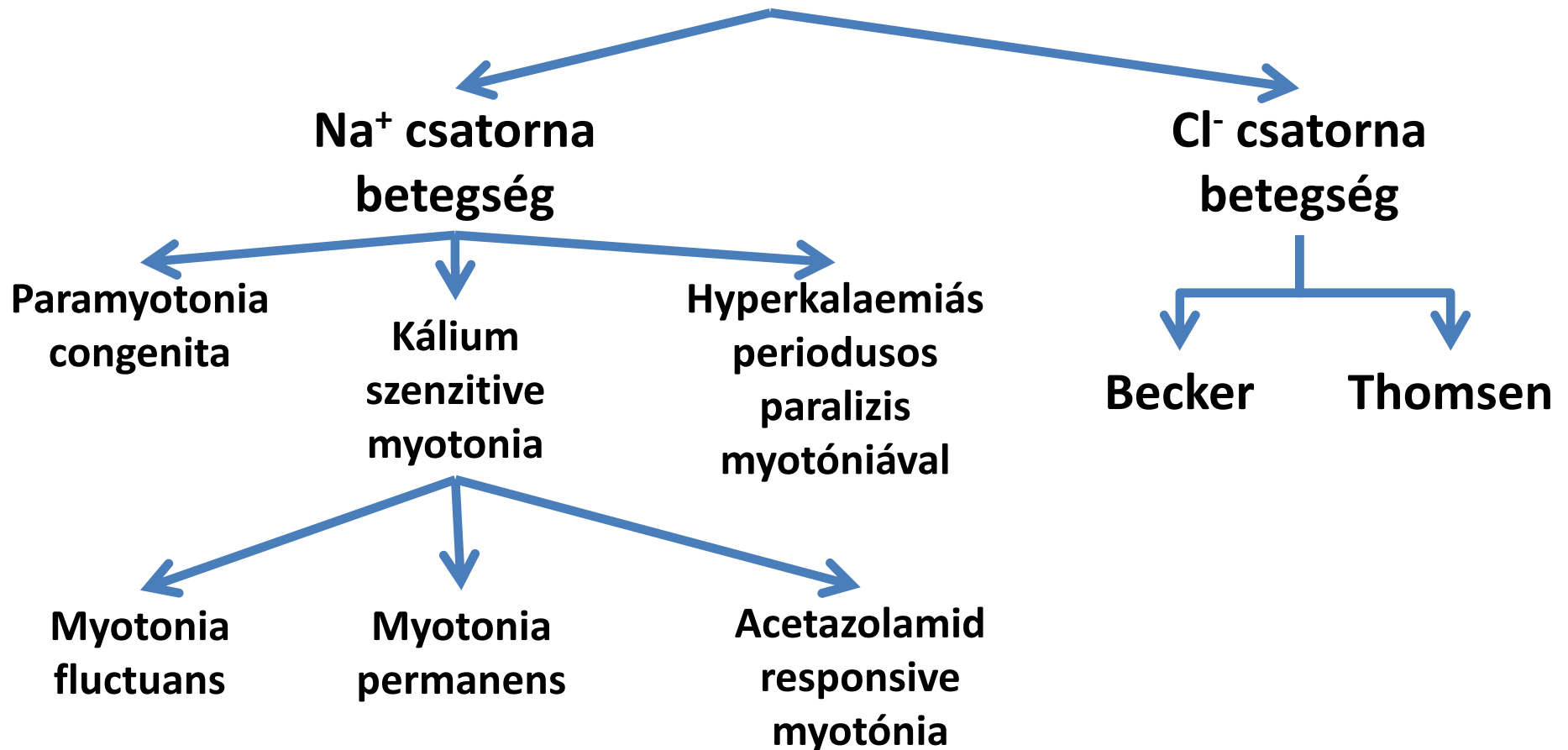
inzulinrezisztencia



# 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**