

Standard léčebného postupu u pacientů s diagnózou Myopatie

**Soubor minimálních diagnostických a terapeutických standardů
u pacientů s diagnózou:**

Onemocnění kosterních svalů (myopatie)

Identifikační údaje

Zpracoval:	MUDr. Marek Böhm		
Oblast působnosti standardu:	neurologické oddělení		
Platnost standardu od:	1. 12. 2007		
Schválil:	MUDr. Tomáš Canibal		
Kontrolou standardu pověřen:	primář neurologického oddělení		
Identifikace výtisku:	Výtisk jediný – originál (výtisk z elektronické podoby má pouze informativní charakter)		
Poslední revize: č. 3 12/2016	Důvod revize: plánovaná	Přezkoumal: MUDr. Roman Sukop	Účinnost: 1. 1. 2017
Poslední revize: č. 4 2/2019	Důvod revize: plánovaná, beze změn	Přezkoumal: MUDr. Roman Sukop	-
Poslední revize: č. 5 12/2022	Důvod revize: část diagnostika doplněna o vyšetření na Pompeho chorobu	Přezkoumal: MUDr. Roman Sukop	1. 1. 2023
Poslední revize:	Důvod revize:	Přezkoumal:	
Poslední revize:	Důvod revize:	Přezkoumal:	
Poslední revize:	Důvod revize:	Přezkoumal:	
Poslední revize:	Důvod revize:	Přezkoumal:	

Standard léčebného postupu u pacientů s diagnózou Myopatie

Definice

Onemocnění kosterních svalů (myopatie) - velmi heterogenní skupina chorob postihujících příčně pruhovanou svalovinu, projevují se únavností, svalovou slabostí, hypotrofií postižených svalů, mnohdy i bolestí a křečemi. U velké části těchto onemocnění je přítomno poškození myokardu (kardiomyopatie), i poškození extramuskulární - neuropatie, encefalopatie, kožní abnormality, endokrinní poruchy, gastrointestinální poruchy, renální poruchy.

Dělení

Vrozená svalová onemocnění	Získaná svalová onemocnění
svalové dystrofie <ul style="list-style-type: none"> • X-vázané dystrofie • pletencové dystrofie • distální myopatie • kongenitální svalové dystrofie • ostatní kongenitální myopatie myotonie a ionoforopatie mitochondriální myopatie metabolické myopatie <ul style="list-style-type: none"> • poruchy glukózového metabolismu • poruchy lipidového metabolismu 	myozitidy <ul style="list-style-type: none"> • idiopatické (DM, PM, IBM) • při systémových onemocněních • infekční endokrinní myopatie toxické myopatie

Diagnostika

Diagnostika:

- nynější onemocnění - doba trvání potíží, vyvolávající moment, kolísání potíží v závislosti na okolnostech, denní době, lokalizace maxima slabosti, bolesti svalů, křeče, únavnost, palpitace, změny celkového stavu - teploty, váhové změny, zažívací potíže, poruchy paměti, apod.,
- anamnéza farmakologická, osobní, velmi pečlivě anamnéza rodinná,
- klinické vyšetření - objektivizace svalové síly (manuální svalový test), trofika, tonus, reflexy, fascikulace, myotonie, myokymie, okulomotorika, senzitivní projevy, základní interní status,
- biochemické vyšetření krve a moče - základní biochemie, enzymy, myoglobinurie,
- EMG - kondukční studie, dekrement, jehlová studie.
- obrazovací techniky - RTG (deformity), CT, sonografie, echokardiografie, MRI svalů,
- EKG,
- spirometrie - posouzení stupně poškození dýchacích svalů,
- vyšetření interní, příp. endokrinologické, kardiologické,

Standard léčebného postupu u pacientů s diagnózou Myopatie

- vyšetření na Pompeho chorobu – „test suché kapky“ – set možno získat na neurologické klinice FN Brno.

Specializovaná vyšetření:

- svalová biopsie - nejlépe ve FN Brno-Bohunice (odběr na neurochirurgické klinice, vlastní vyšetření na ústavu patologie),
- MRI svalů (zánětlivá infiltrace, atrofie),
- MRI – spektroskopie – v ojedinělých případech, na vyšším pracovišti,
- DNA analýza - ve spolupráci s ambulancí lékařské genetiky FN Ostrava, s centrem molekulární biologie a genové terapie FN Brno, s neurogenetickou laboratoří FN Praha Motol.

Terapie

U získaných myopatií:

- je-li možná, pak kauzální terapie - antibiotika a chemoterapeutika při infekčních myozitidách,
- glukokortikoidy a imunosupresiva při myozitidách idiopatických a v rámci systémových onemocnění,
- terapie základního onemocnění při systémových chorobách, endokrinopatiích, kardiologická péče při kardiomyopatiích,
- eliminace toxicky působícího léku nebo látky (alkohol, hypolipidemika - statiny),
- rehabilitace dle možnosti (především u neuromyopatie kriticky nemocných).

U vrozených myopatií:

- enzymová substituční terapie (např. Pompeho nemoc),
- rehabilitační, ortopedická a protetická péče,
- genetické poradenství,
- symptomatická terapie, vč. antiarytmik u ionoforopatií a myotonií,
- dietní opatření u metabolických myopatií,
- péče internisty při extramuskulárních projevech.

Použitá literatura

Bednařík J. et al. Nemoci kosterního svalstva. Praha: Triton, 2001

Keller O. Onemocnění kosterních svalů. In: Jedlička P, Keller O. Speciální neurologie. Praha: Galén, 2005