

ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ ΣΤΙΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ

Κωνσταντίνος Γ. Παπαδόπουλος

Νευρολόγος

Μυοπαθολογικό Εργαστήριο

Α΄ Νευρ/κή Κλινική Παν/μίου Αθηνών, Αιγινήτειο Νοσοκομείο

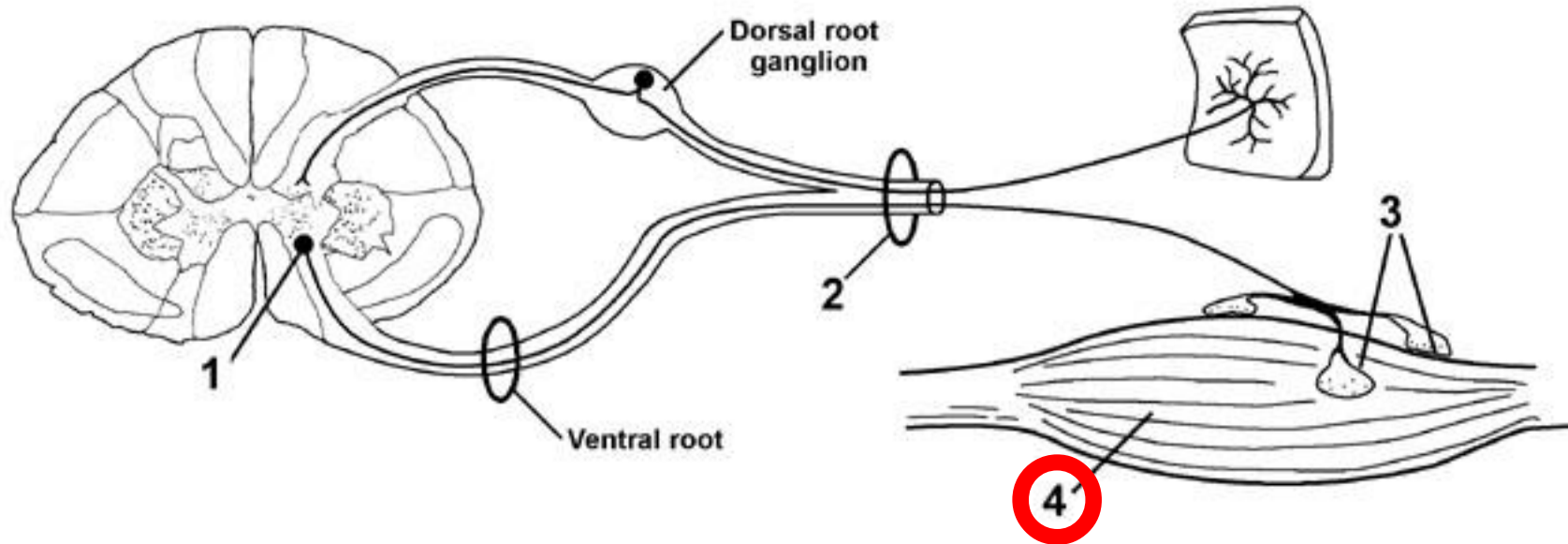
Σύγκρουση συμφερόντων

Όνομα ομιλητή: Κωνσταντίνος Γ. Παπαδόπουλος

- Δεν υπάρχει καμία σύγκρουση συμφερόντων

εγκύκλιος του ΕΟΦ (Αρ. Πρωτ. 47558/04.07.2012)

Μυοπάθειες: πρωτοπαθείς παθήσεις των μυών



Ταξινόμηση μυοπαθειών

Κληρονομικές

- Μυϊκές Δυστροφίες
- Συγγενείς μυοπάθειες
- Μυοτονικά νοσήματα και Διαυλοπάθειες
- Μεταβολικές μυοπάθειες και μιτοχονδριοπάθειες

Επίκτητες

- Φλεγμονώδεις μυοπάθειες
- Φαρμακοεπαγόμενες και τοξικές μυοπάθειες
- Ενδοκρινικές μυοπάθειες
- Μυοπάθεια της μονάδας
- Μυοπάθεια στο πλαίσιο συστηματικών νοσημάτων

Διαγνωστική Προσέγγιση Μυοπαθειών

- Κληρονομικό αναμνηστικό
- Συμπτώματα - κλινική εικόνα
- Εργαστηριακός έλεγχος
- Νευροφυσιολογικός έλεγχος
- Απεικονιστικός έλεγχος
- Γενετικός έλεγχος
- Βιοψία μυός

Διαγνωστική Προσέγγιση Μυοπαθειών

- **Κληρονομικό αναμνηστικό**
- Συμπτώματα - κλινική εικόνα
- Εργαστηριακός έλεγχος
- Νευροφυσιολογικός έλεγχος
- Απεικονιστικός έλεγχος
- Γενετικός έλεγχος
- Βιοψία μυός

Κληρονομικό αναμνηστικό

Φυλοσύνδετη κληρονομική μεταβίβαση

- Δυστροφιοπάθειες (Duchenne/Becker)
- Μυϊκή Δυστροφία Emery-Dreifuss
- **Μιτοχονδριακές μυοπάθειες**

Αυτοσωμικά επικρατητική κληρονομική μεταβίβαση

- Μυοτονική Δυστροφία (τύπου 1 και 2)
- ΠΩΒ (προσωπο-ωμο-βραχιόνιος μυϊκή δυστροφία)
- Οφθαλμοφαρυγγική μυϊκή δυστροφία
- Ζωνιαίες μυϊκές δυστροφίες (LGMD1...)
- Συγγενής μυοτονία Thomsen
- Περιοδικές παραλύσεις
- Κάποιες μορφές συγγενών μυοπαθειών
- **Μιτοχονδριακές μυοπάθειες**

Αυτοσωμικά υπολειπόμενη κληρονομική μεταβίβαση

- Ζωνιαίες μυϊκές δυστροφίες (LGMD2...)
- Συγγενής μυοτονία Becker
- Μεταβολικές μυοπάθειες (γλυκογονιάσεις, διαταραχές μεταβολισμού λιπαρών οξέων)
- **Μιτοχονδριακές μυοπάθειες**

Μητρική κληρονομική μεταβίβαση

- **Μιτοχονδριακές μυοπάθειες** που οφείλονται σε μεταλλάξεις του mtDNA

Διαγνωστική Προσέγγιση Μυοπαθειών

- Κληρονομικό αναμνηστικό
- **Συμπτώματα - κλινική εικόνα**
- Εργαστηριακός έλεγχος
- Νευροφυσιολογικός έλεγχος
- Απεικονιστικός έλεγχος
- Γενετικός έλεγχος
- Βιοψία μυός

Συμπτώματα – Κλινική εικόνα

- ❖ *Μυϊκή αδυναμία*
- ❖ *Διαταραχές τροφικότητας (ατροφία / (ψευδο)-υπερτροφία)*
- ❖ *Μυαλγίες*
- ❖ *Συγκάμψεις*
- ❖ *Μυοτονικό φαινόμενο*
- ❖ *Εύκολη κόπωση και έλλειψη αντοχής στην άσκηση*
- ❖ *Ραβδομύολυση/μυοσφαιρινουρία*
- ❖ *Άλλες συστηματικές εκδηλώσεις*

Μυϊκή αδυναμία

❖ λειτουργική έκπτωση απότοκος της αδυναμίας....?

Αξιολόγηση:

A. Κατανομής (κεντρομελική, περιφερική κλπ)

B. Έναρξης (οξεία, υποξεία, χρόνια)

Γ. Εξέλιξης, πορείας (σταθερή, προοδευτική, σχετιζόμενη με άσκηση, επεισοδιακή)

Δ. Βαρύτητας (MRC5)

Μυϊκή αδυναμία: τύποι κατανομής

Τύπος 1 Κεντρομελική, ζωνιαία κατανομή (μικρού βαθμού συμμετοχή περιφερικών μυών)

Τύπος 2 Περιφερικών μυών των άνω ή κάτω άκρων, προσθίου ή οπισθίου διαμερίσματος.

Τύπος 3 Κεντρομελικών μυών των άνω άκρων, περιφερικών μυών των κάτω άκρων: «Ωμοπερονιαία κατανομή»

Τύπος 4 Περιφερικών μυών άνω άκρων, κεντρομελικών κάτω άκρων

Τύπος 5 Πτώση βλεφάρων ± οφθαλμοπληγία. Συμμετοχή μυών των άκρων?

Τύπος 6 Αδυναμία εκτεινόντων κεφαλής

Μυϊκή αδυναμία: τύποι κατανομής

Τύπος 1 Κεντρομελική, ζωνιαία κατανομή.
(μικρού βαθμού συμμετοχή περιφερικών μυών)

Τύπος 2 Περιφερικών μυών των άνω ή κάτω άκρων,
προσθίου ή οπισθίου διαμερίσματος.

Τύπος 3 Κεντρομελικών μυών των άνω άκρων,
περιφερικών μυών των κάτω άκρων.
«Ωμοπερονιαία κατανομή»

Τύπος 4 Περιφερικών μυών άνω άκρων, κεντρομελικών
κάτω άκρων

Τύπος 5 Πτώση βλεφάρων ± οφθαλμοπληγία. Συμμετοχή
μυών των άκρων?

Τύπος 6 Αδυναμία εκτεινόντων κεφαλής



Μυϊκή αδυναμία: τύποι κατανομής

Τύπος 1 Κεντρομελική, ζωνιαία κατανομή.
(μικρού βαθμού συμμετοχή περιφερικών μυών)

Τύπος 2 Περιφερικών μυών των άνω ή κάτω άκρων, προσθίου ή οπισθίου διαμερίσματος.

Τύπος 3 Κεντρομελικών μυών των άνω άκρων, περιφερικών μυών των κάτω άκρων. «Ωμοπερονιαία κατανομή»

Τύπος 4 Περιφερικών μυών άνω άκρων, κεντρομελικών κάτω άκρων

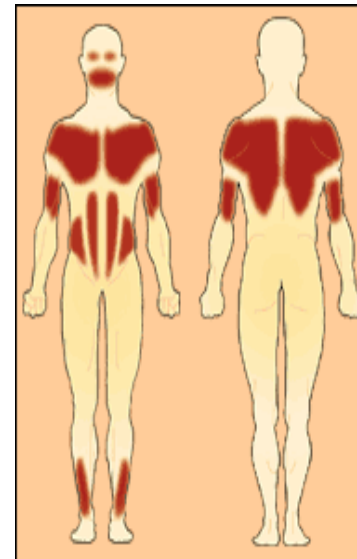
Τύπος 5 Πτώση βλεφάρων ± οφθαλμοπληγία. Συμμετοχή μυών των άκρων?

Τύπος 6 Αδυναμία εκτεινόντων κεφαλής



Μυϊκή αδυναμία: τύποι κατανομής

- Τύπος 1** Κεντρομελική, ζωνιαία κατανομή.
(μικρού βαθμού συμμετοχή περιφερικών μυών)
- Τύπος 2** Περιφερικών μυών των άνω ή κάτω άκρων, προσθίου ή οπισθίου διαμερίσματος.
- Τύπος 3** Κεντρομελικών μυών των άνω άκρων, περιφερικών μυών των κάτω άκρων. «Ωμοπερονιαία κατανομή»
- Τύπος 4** Περιφερικών μυών άνω άκρων, κεντρομελικών κάτω άκρων
- Τύπος 5** Πτώση βλεφάρων ± οφθαλμοπληγία. Συμμετοχή μυών των άκρων?
- Τύπος 6** Αδυναμία εκτεινόντων κεφαλής



Μυϊκή αδυναμία: τύποι κατανομής

- Τύπος 1** Κεντρομελική, ζωνιαία κατανομή.
(μικρού βαθμού συμμετοχή περιφερικών μυών)
- Τύπος 2** Περιφερικών μυών των άνω ή κάτω άκρων, προσθίου ή οπισθίου διαμερίσματος.
- Τύπος 3** Κεντρομελικών μυών των άνω άκρων, περιφερικών μυών των κάτω άκρων. «Ωμοπερονιαία κατανομή»
- Τύπος 4** Περιφερικών μυών άνω άκρων, κεντρομελικών κάτω άκρων
- Τύπος 5** Πτώση βλεφάρων ± οφθαλμοπληγία. Συμμετοχή μυών των άκρων?
- Τύπος 6** Αδυναμία εκτεινόντων κεφαλής



Μυϊκή αδυναμία: τύποι κατανομής

Τύπος 1 Κεντρομελική, ζωνιαία κατανομή.
(μικρού βαθμού συμμετοχή περιφερικών μυών)

Τύπος 2 Περιφερικών μυών των άνω ή κάτω άκρων, προσθίου ή οπισθίου διαμερίσματος.

Τύπος 3 Κεντρομελικών μυών των άνω άκρων, περιφερικών μυών των κάτω άκρων. «Ωμοπερονιαία κατανομή»

Τύπος 4 Περιφερικών μυών άνω άκρων, κεντρομελικών κάτω άκρων

Τύπος 5 Πτώση βλεφάρων ± οφθαλμοπληγία. Συμμετοχή μυών των άκρων?

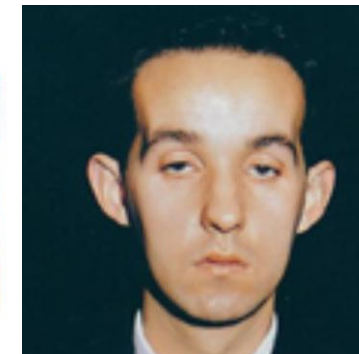
Τύπος 6 Αδυναμία εκτεινόντων κεφαλής



1958



2002



Μυϊκή αδυναμία: τύποι κατανομής

- Τύπος 1** Κεντρομελική, ζωνιαία κατανομή.
(μικρού βαθμού συμμετοχή περιφερικών μυών)
- Τύπος 2** Περιφερικών μυών των άνω ή κάτω άκρων, προσθίου ή οπισθίου διαμερίσματος.
- Τύπος 3** Κεντρομελικών μυών των άνω άκρων, περιφερικών μυών των κάτω άκρων. «Ωμοπερονιαία κατανομή»
- Τύπος 4** Περιφερικών μυών άνω άκρων, κεντρομελικών κάτω άκρων
- Τύπος 5** Πτώση βλεφάρων ± οφθαλμοπληγία. Συμμετοχή μυών των άκρων?
- Τύπος 6** Αδυναμία εκτεινόντων κεφαλής



Μυϊκή αδυναμία: Τρόπος έναρξης / εξέλιξης

❑ Οξεία

- ✓ ραβδομύωση
- ✓ φλεγμονώδεις

❑ Υποξεία

- ✓ φλεγμονώδεις
- ✓ ενδοκρινικές
- ✓ τοξικές, φαρμακευτικές

❑ Χρόνια εξελισσόμενη

- ✓ μυϊκές δυστροφίες
- ✓ μεταβολικές μυοπάθειες
- ✓ συγγενείς μυοπάθειες
- ✓ νεκρωτικές μυοπάθειες (σπάνια)

❑ Σταθερή

- ✓ συγγενείς μυοπάθειες

❑ Σχετιζόμενη με την άσκηση

- ✓ μεταβολικές μυοπάθειες

❑ Επεισοδιακή

- ✓ διαυλοπάθειες

Αξιολόγηση βαρύτητας (MRC5)

0: όχι μυϊκή σύσπαση

1: μυϊκή σύσπαση, χωρίς μετακίνηση του μέλους

2: μετακίνηση του μέλους, δεν υπερνικά τη βαρύτητα

3: υπερνικά τη βαρύτητα

4: υπερνικά βαρύτητα και αντίσταση

5: φυσιολογική μυϊκή ισχύς

Διαταραχές τροφικότητας



ατροφία

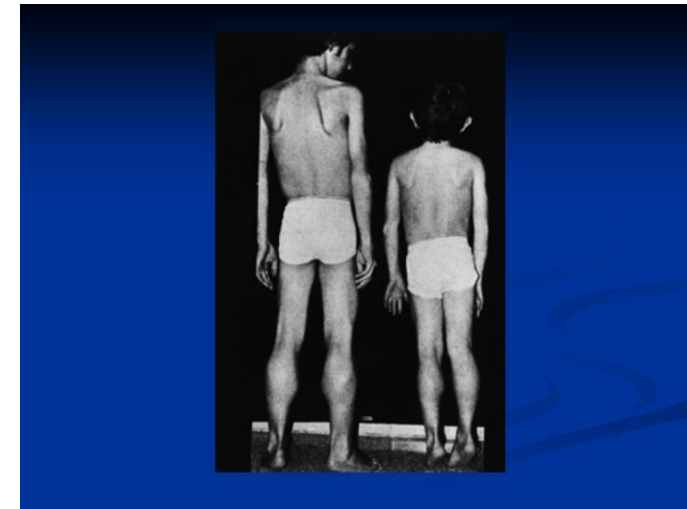


αληθής υπερτροφία

- Η ατροφία είναι **ανάλογης κατανομής** με την αδυναμία, αλλά **όχι κατ' ανάγκη ανάλογης βαρύτητας** (αντίθετα με τις νευρογενείς βλάβες όπου παρατηρείται συνήθως ανάλογου βαθμού αδυναμία και ατροφία).

Χαρακτηριστικό παράδειγμα δυσαναλογίας αδυναμίας/ατροφίας: αρχικά στάδια φλεγμονωδών μυοπαθειών

- Κάθε ατροφία μύος δε σημαίνει, κατ' ανάγκη νευρομυϊκό νόσημα



ψευδο-υπερτροφία

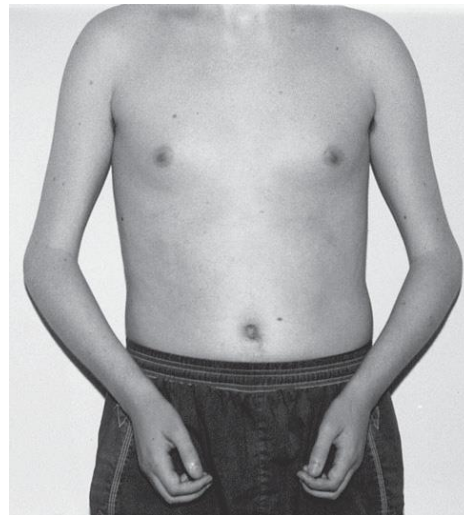
Μυαλγίες

- συχνό αλλά μη ειδικό σύμπτωμα
- πόνος (εντόπιση)
 - εστιακός, εντοπιζόμενος σε κάποιον μυ ή ομάδα μυών
 - τραύμα
 - διηθητικές εξεργασίες (όγκοι, σαρκοείδωση)
 - αγγειακές δ/χες (αρτηριακή απόφραξη, φλεβοθρόμβωση)
 - εντοπισμένες βακτηριακές ή παρασιτικές λοιμώξεις
 - τοξικές ή φαρμακευτικές μυοπάθειες (πχ στατίνες)
 - διάχυτος και γενικευμένος
 - ιογενείς λοιμώξεις
 - ιδιοπαθείς φλεγμονώδεις μυοπάθειες (πολύ- και δερματομυοσίτιδα) συνήθως με οξεία έναρξη
 - τοξικές ή φαρμακευτικές μυοπάθειες (πχ στατίνες)
 - ορισμένες μορφές μεταβολικών (δ/χες γλυκόλυσης, μιτοχονδριακές δ/χες, ανεπάρκεια αδενυλικής δεαμινάσης) ή ενδοκρινικών μυοπαθειών (υποθυρεοειδική μυοπάθεια)
- *Στις περισσότερες από τις ανωτέρω καταστάσεις συνυπάρχει αδυναμία. Στη ρευματική πολυμυαλγία και ινομυαλγία, ο πόνος δε συνοδεύεται από αδυναμία*
- πόνος (συσχέτιση με δραστηριότητα)
 - κατά την ανάπαυση (πχ. φλεγμονώδεις μυοπάθειες)
 - κατά την άσκηση (συνήθως στις μεταβολικές μυοπάθειες)

Συνηθέστερη αιτία άλγους: Διαλείπουσα χωλότητα

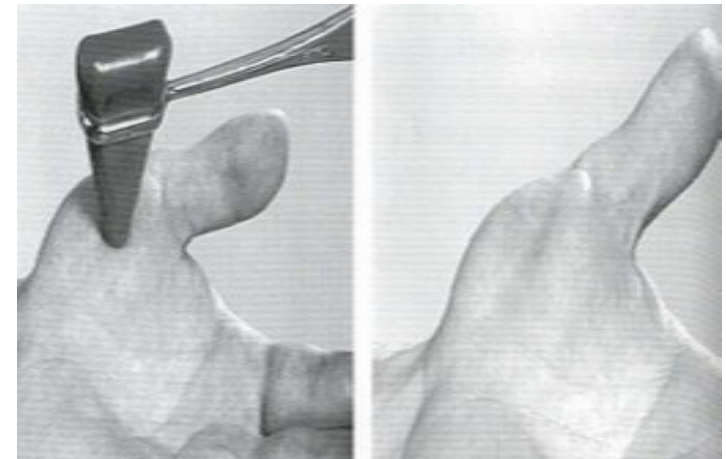
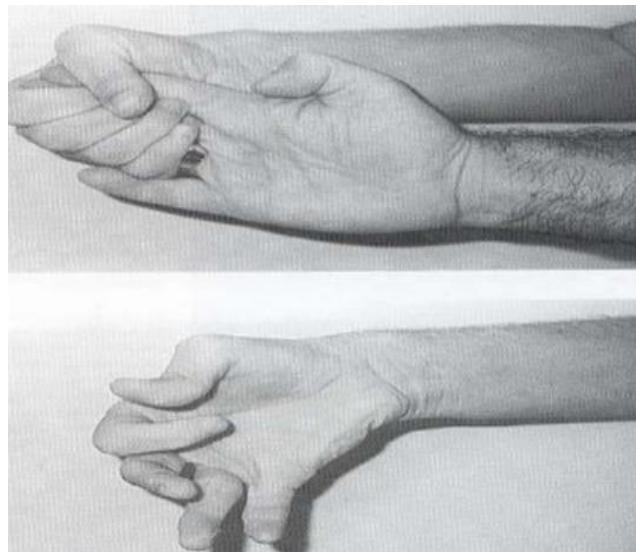
Συγκάμψεις

- αποτέλεσμα βράχυνσης των μυών λόγω ίνωσης
- ανώδυνες
- σπάνια αποτελούν πρώιμη εκδήλωση, όπως:
 - Emery–Dreifuss dystrophy
 - Bethlem myopathy
 - LGMD1B (λαμινοπάθεια)
 - LGMD2A (καλπαϊνοπάθεια)
 - σύνδρομο της δύσκαμπτης ράχης



Μυοτονικό φαινόμενο

- Παράταση της αποσύσπασης (χάλασης) του μυός μετά τη μυϊκή σύσπαση
- Προκαλείται από **επαναλαμβανόμενες εκπολώσεις της μεμβράνης της μυϊκής ίνας** που ΗΜΓραφικά χαρακτηρίζεται από ρυθμικές εκφορτίσεις αυξομειούμενης συχνότητας που παράγει ήχο τύπου καταδυόμενου βομβαρδιστικού
- Επιδεινώνεται με το κρύο και βελτιώνεται με την επανάληψη της κίνησης (εξαιρέση: παράδοση μυοτονία)



Εύκολη κόπωση και έλλειψη αντοχής στην άσκηση

- Συχνά οι ασθενείς χρησιμοποιούν τον όρο κόπωση για να περιγράψουν τη μυϊκή αδυναμία, αλλά και αντίστροφα.
- Το αίσθημα κόπωσης αποτελεί σύμπτωμα πολυπαραγοντικό.
- Αν και κάποιες μυοπάθειες συνοδεύονται από αίσθημα εύκολης κόπωσης (μιτοχονδριακές δ/χες, ορισμένες μεταβολικές μυοπάθειες και η μυοτονική δυστροφία), σχεδόν ποτέ η κόπωση δεν αποτελεί το μοναδικό σύμπτωμα κάποιας μυοπάθειας.
- Συχνά όμως ασθενείς με μυοπάθεια αισθάνονται ευκολότερη κόπωση επειδή χρειάζεται να καταβάλλουν μεγαλύτερη προσπάθεια λόγω της υποκείμενης μυϊκής αδυναμίας (overuse syndrome).

Ραβδομύωση

- Οξύ, δυνητικά θανατηφόρο σύνδρομο
- Πολλά αίτια, αλλά κοινή παθοφυσιολογική συνισταμένη
 - Άμεση βλάβη μυϊκού κυττάρου ή/και ενεργειακή ένδεια στο μυϊκό κύτταρο
- Καταστροφή του σκελετικού μυός
 - Απελευθέρωση στην κυκλοφορία ενδοκυττάρων στοιχείων
 - Ένζυμα (CK, LDH, οξαλοξική τρανσαμινάση, αλδολάση, μυοσφαιρίνη)
 - Ηλεκτρολύτες (κάλιο, φωσφόρος)
- Βαρύτητα από ασυμπτωματική αύξηση της CPK έως δυνητικά θανατηφόρα επεισόδια με ΟΝΑ και πολυοργανική ανεπάρκεια
- Τυπική τριάδα
 - Μυαλγία
 - Αδυναμία
 - Μυοσφαιρινουρία (ούρα σαν «κόκα-κόλα»)
- Συστηματικά συμπτώματα
 - Ταχυκαρδία, ναυτία, πυρετός, κακουχία, ΟΝΑ (10-40%), ΔΕΠ

Ραβδομύωση

- Αύξηση της CPK (δεν υπάρχει consensus)
 - Απότομη αύξηση των επιπέδων >10 των επιπέδων ηρεμίας
 - Εντός 2-12h της μυϊκής βλάβης (max εντός 24-72h)
 - Προοδευτική μείωση εντός 3-5d
- Μυοσφαιρινουρία
 - Μυοσφαιρίνη: πρωτεΐνη που περιέχει αίμη, απελευθερώνεται παράλληλα με CK από μυ
 - Καθαίρεται ταχέως από νεφρά
 - Ορατή στα ούρα όταν η ποσότητα (100-300mg/dl)-ανιχνεύεται στο stick από 0,5-1mg/dl
 - T^{1/2} 2-3h (ο μισός της CK)
 - Λόγω της γρήγορης απέκκρισης και του μεταβολισμού σε χολερυθρίνη τα επίπεδα φυσιολογικά σε 6-8h
 - Μόνο στο 50%
 - Η ΑΠΟΥΣΙΑ ΤΗΣ ΔΕΝ ΑΠΟΚΛΕΙΕΙ ΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Ραβδομύωση

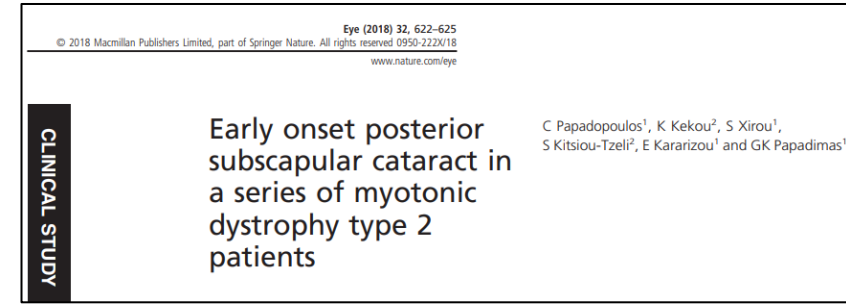
- Πολύ έντονη άσκηση σε υγιείς
- Κληρονομικές μυοπάθειες
 - Μεταβολικές
 - Γλυκογονιάσεις (πχ McArdle)
 - Δ/χες μεταβολισμού λιπιδίων (πχ CPT2 deficiency)
 - Δυστροφικές
 - Δυστροφικοπάθειες (Duchenne/Becker)
- Επίκτητες μυοπάθειες
 - Φλεγμονώδεις μυοπάθειες (IMNM)
 - Λοιμώδεις
 - Ιογενείς
 - Βακτηριακές
- Ισχαιμία και τραύμα
 - Status epilepticus
 - Ηλεκτροπληξία



- Φάρμακα και τοξικές ουσίες
 - Αλκοόλ
 - Οπιοειδή
 - Κλοφιβράτη
 - Στατίνες,
 - Δηλητήριο φιδιού
 - Βακτηριακές τοξίνες
 - Μονοξείδιο του άνθρακα
- Άλλα
 - Κακόηθες νευροληπτικό σύνδρομο
 - Κακοήθης υπερθερμία
 - Βαριές μεταβολικές δ/χες
 - Πυρετός και έμφραγμα μυοκαρδίου
 - ?

Άλλες συστηματικές εκδηλώσεις

- Συμμετοχή αναπνευστικών μυών
 - Πρώιμα σε ορισμένες μυοπάθειες (π.χ. νόσος Pompe), ορισμένες φλεγμονώδεις μυοπάθειες
- Καρδιολογική συμμετοχή
 - Συχνή και αποτελεί συχνά αίτιο νοσηρότητας και θνητότητας
- Συμμετοχή ΚΝΣ
 - Μιτοχονδριακά νοσήματα, DM1/2, DMD, συγγενείς μυοπάθειες, συγγενείς μυϊκές δυστροφίες...
- Οφθαλμολογικές εκδηλώσεις
 - Οφθαλμοπάρεση, βλεφαρόπτωση, μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια, πρώιμος καταρράκτης
- Ενδοκρινολογικές ΔΤΧές
 - Συχνά μπορεί να προκαλέσουν μυοπάθεια (υπο-, υπερ-θυρεοειδισμός, σύνδρομο, Cushing, νόσος Addison, υπερ-, υπο-παραθυρεοειδισμός, ακρομεγαλία, υποφυσιακή ανεπάρκεια, πρωτοπαθής υπεραλδοστερονισμός, φαιοχρωμοκύττωμα)
- Δερματολογικές εκδηλώσεις:





Διαγνωστική Προσέγγιση Μυοπαθειών

- Κληρονομικό αναμνηστικό
- Συμπτώματα - κλινική εικόνα
- **Εργαστηριακός έλεγχος**
- Νευροφυσιολογικός έλεγχος
- Απεικονιστικός έλεγχος
- Γενετικός έλεγχος
- Βιοψία μυός

Εργαστηριακός έλεγχος

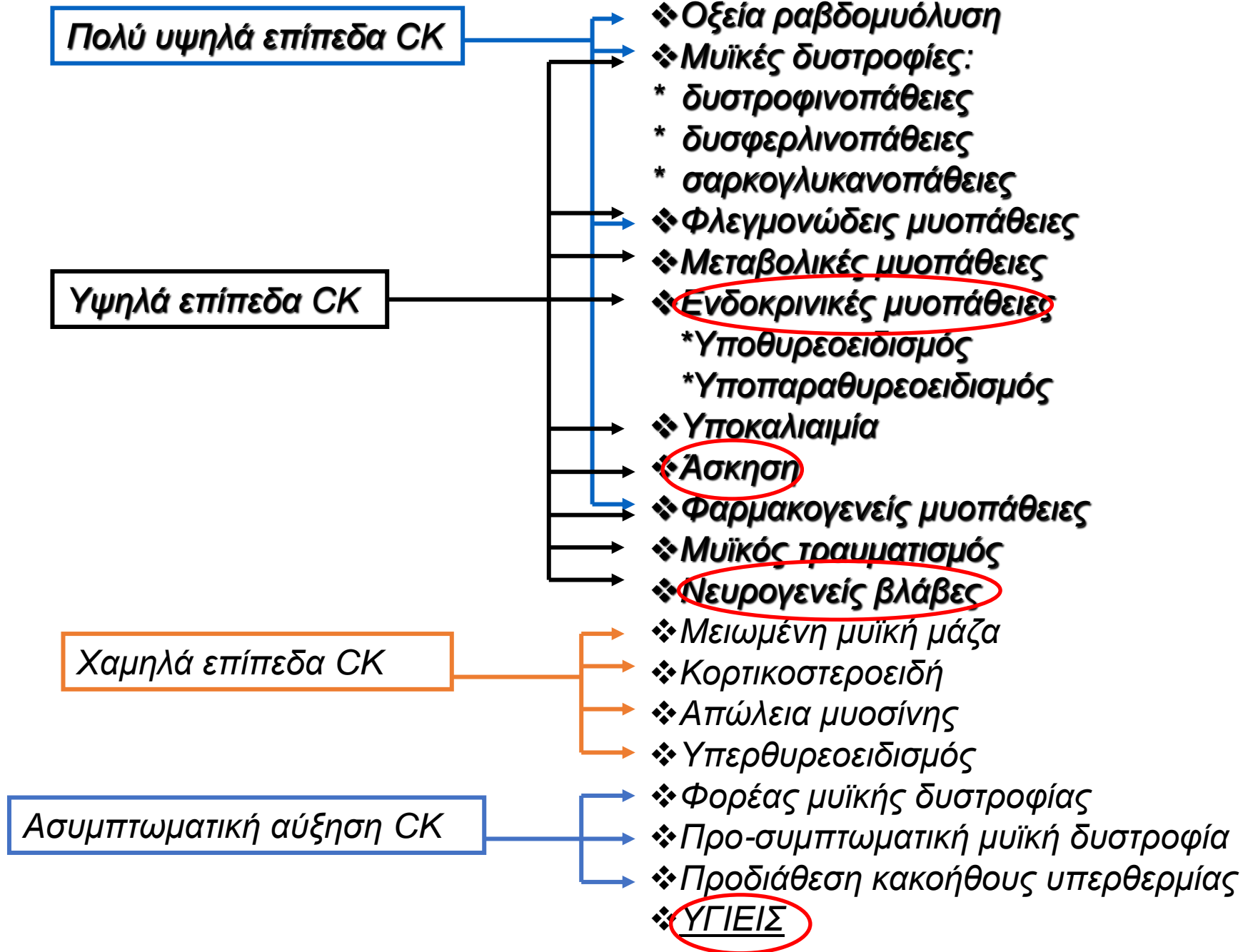
- Μυϊκά ένζυμα:
 - Κρεατίνη κινάση (CK)
 - Γαλακτική αφυδρογονάση (LDH)
 - Αλδολάση, Τρανσαμινάσες
- Γαλακτικό οξύ
- Ηλεκτρολύτες
- Θυρεοειδικός έλεγχος
- Βασικές βιοχημικές εξετάσεις
- Αιματολογικές εξετάσεις

Κρεατίνη κινάση (CK)



- Πολυπεπτιδικές υπο-μονάδες: *M* και *B*
- Ισοένζυμα: *CK-MM*, *CK-MB*, *CK-BB*

	<u><i>CK-MM</i></u>	<u><i>CK-MB</i></u>	<u><i>CK-BB</i></u>
➤ Σκελετικός μυς	90-95%	5-10%	-
➤ Μυοκάρδιο	70-80%	20-30%	-
➤ Λεϊός μυϊκός ιστός	-	-	95-100%
➤ Κεντρικό Νευρικό Σύστημα	-	-	95-100%



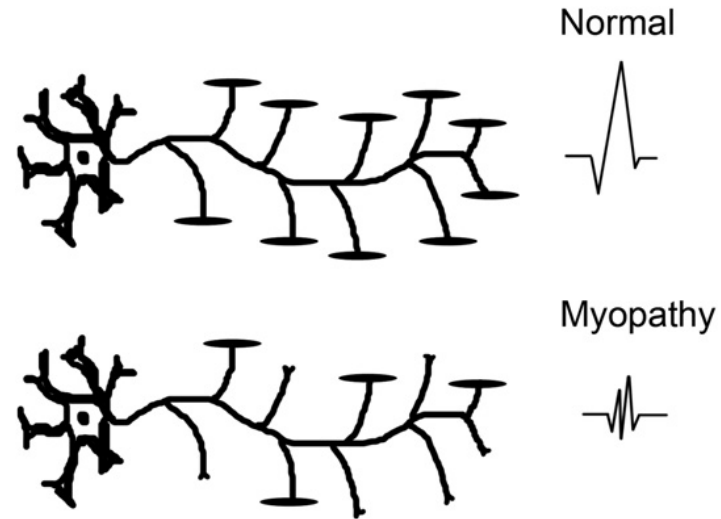
Διαγνωστική Προσέγγιση Μυοπαθειών

- Κληρονομικό αναμνηστικό
- Συμπτώματα - κλινική εικόνα
- Εργαστηριακός έλεγχος
- **Νευροφυσιολογικός έλεγχος**
- Απεικονιστικός έλεγχος
- Γενετικός έλεγχος
- Βιοψία μυός

Νευροφυσιολογικός έλεγχος

➤ MUAP

- ↓ διάρκεια
- ↓ ύψος
- πολυφασικότητα
- πρόιμη επιστράτευση



➤ Σε ορισμένες μυοπάθειες το ΗΜΓ μπορεί να είναι φυσιολογικό, όπως:

- ✓ Ατροφία ινών τύπου 2 (στεροειδή, παρατεταμένη αχρησία)
- ✓ Σε ορισμένες περιπτώσεις μιτοχονδριακών μυοπαθειών
- ✓ Σε ορισμένες συγγενείς μυοπάθειες
- ✓ Σε ορισμένες μεταβολικές μυοπάθειες (πχ ανεπάρκεια CPTII)

Νευροφυσιολογικός έλεγχος

(μυοπάθειες που συνοδεύονται από αυτόματη δραστηριότητα στο ΗΜΓ)

1. Ιδιοπαθείς φλεγμονώδεις μυοπάθειες
2. Τοξικές μυοπάθειες (στατίνες, κολχικίνη, χλωροκίνη, αμιοδαρόνη κλπ)
3. Μυϊκές Δυστροφίες (ιδίως οι περιφερικές μυϊκές δυστροφίες και οι μυοϊνιδιακές μυοπάθειες)
4. Συγγενείς μυοπάθειες (ορισμένες μορφές)
5. Μυοπάθειες που προκαλούνται από ορισμένους λοιμώδεις παράγοντες (HIV, HTLV, τριχίνωση, τοξοπλάσμωση)
6. Μεταβολικές μυοπάθειες (ορισμένες μορφές)
 - GDSII (Pompe)
 - GDSIII (ανεπάρκεια ενζύμου αποδιακλάδωσης)
 - GDSIV (ανεπάρκεια ενζύμου διακλάδωσης)
 - Δ/χες μεταβολισμού των λιπιδίων
7. Μυοτονικά νοσήματα
 - Μυοτονική δυστροφία 1 και 2
 - Συγγενείς μυοτονίες, συγγενής παραμυοτονία, μυοτονία που επιδεινώνεται με κάλιο
 - Υπερκαλιαιμική περιοδική παράλυση

Διαγνωστική Προσέγγιση Μυοπαθειών

- Κληρονομικό αναμνηστικό
- Συμπτώματα - κλινική εικόνα
- Εργαστηριακός έλεγχος
- Νευροφυσιολογικός έλεγχος
- **Απεικονιστικός έλεγχος**
- Γενετικός έλεγχος
- Βιοψία μυός

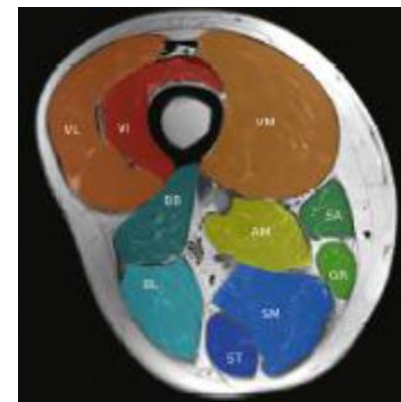
Απεικονιστικός έλεγχος

➤ MRI μυών

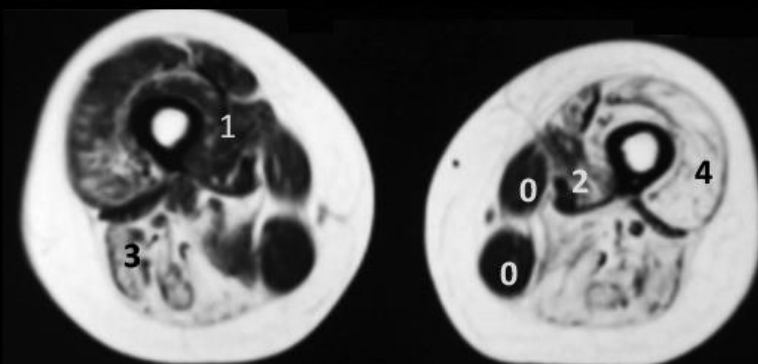
- T1: λιπώδης διήθηση και ατροφία
- STIR/T2 fat suppression: οίδημα

➤ Συμβάλλει

- στην ανάδειξη της εντόπισης και της βαρύτητας μυϊκής προσβολής
- στην επιλογή του μυός για βιοψία
- στην παρακολούθηση της ανταπόκρισης στη θεραπεία των φλεγμονωδών μυοπαθειών
- στη διάγνωση (εκλεκτική προσβολή μυϊκών ομάδων)

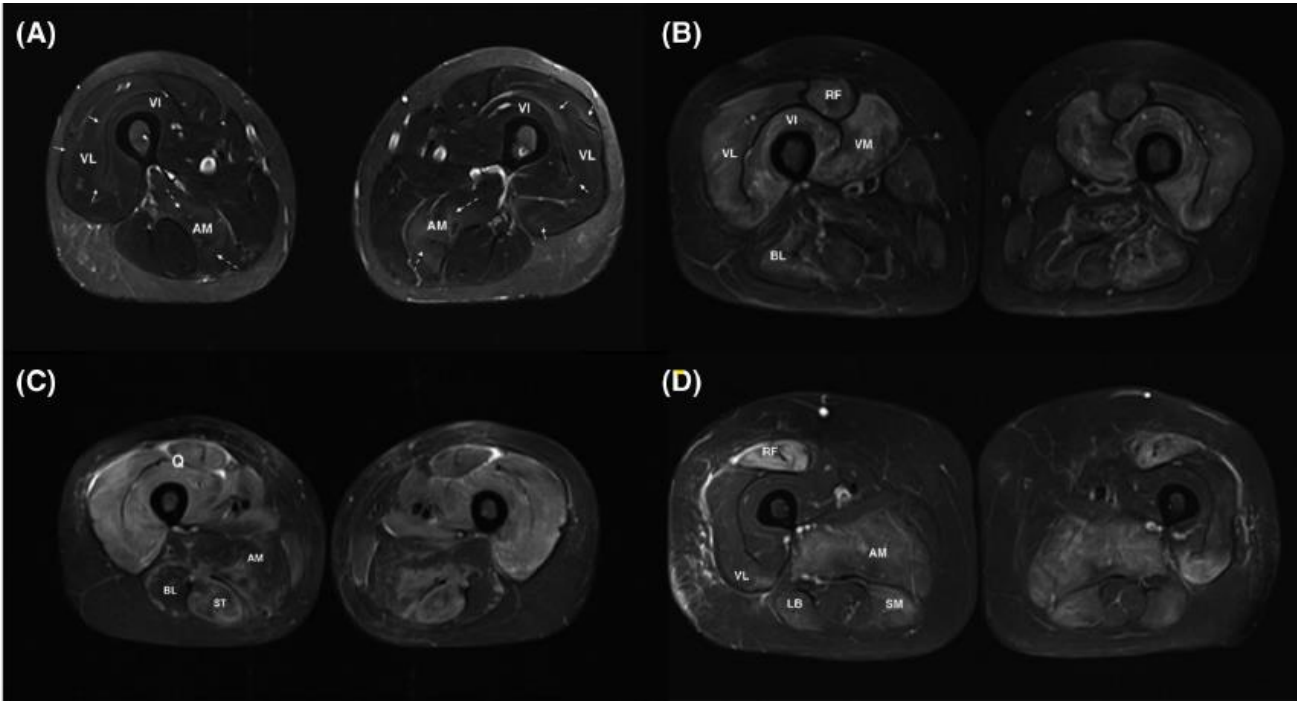


Muscle MRI T1 Quantification

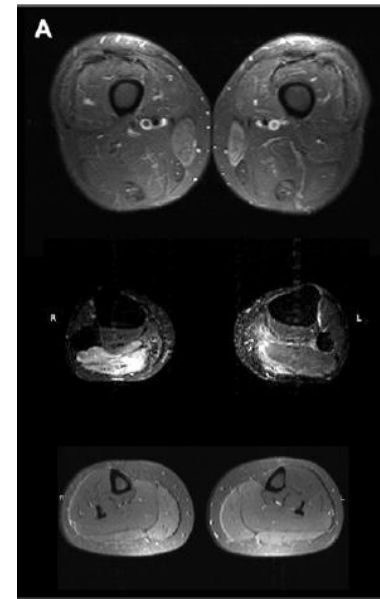


- 0: No fatty infiltration
- 1: <30% fatty infiltration
- 2: 30-60% fatty infiltration
- 3: >60% fatty infiltration
- 4: Completely infiltrated

Απεικονιστικός έλεγχος

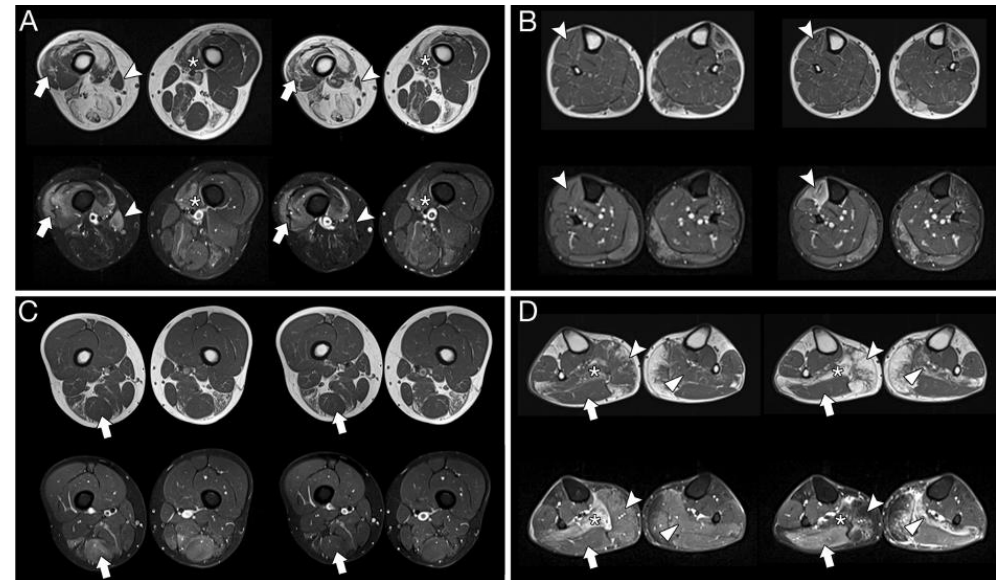


(A): DM, (B): DM, (C): ASyS, (D): IMNM



LGMD2L
(ANO5)

FSHD



Διαγνωστική Προσέγγιση Μυοπαθειών

- Κληρονομικό αναμνηστικό
- Συμπτώματα - κλινική εικόνα
- Εργαστηριακός έλεγχος
- Νευροφυσιολογικός έλεγχος
- Απεικονιστικός έλεγχος
- **Γενετικός έλεγχος**
- Βιοψία μυός

Διαγνωστική Προσέγγιση Μυοπαθειών

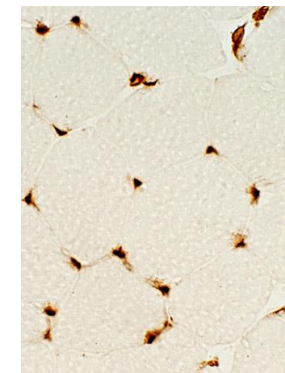
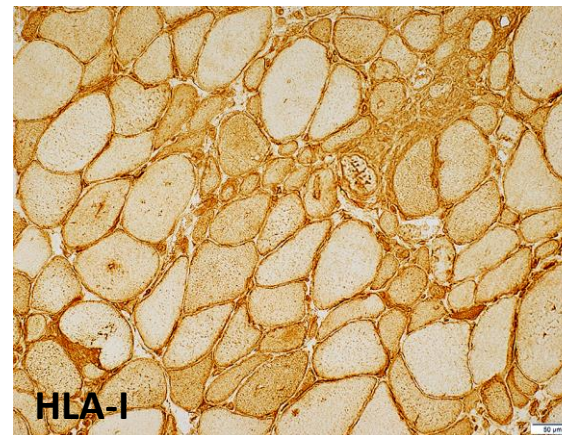
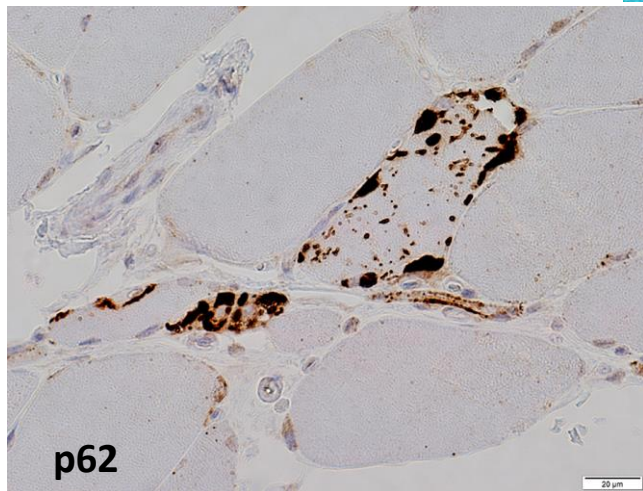
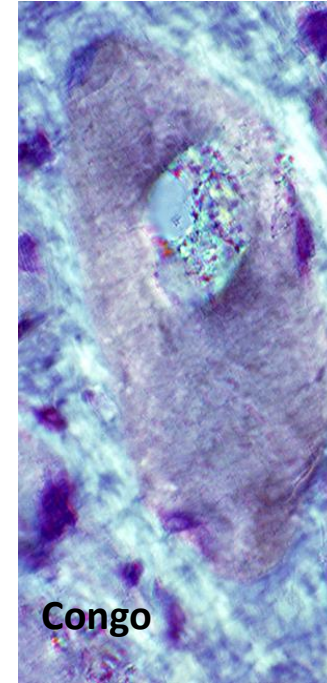
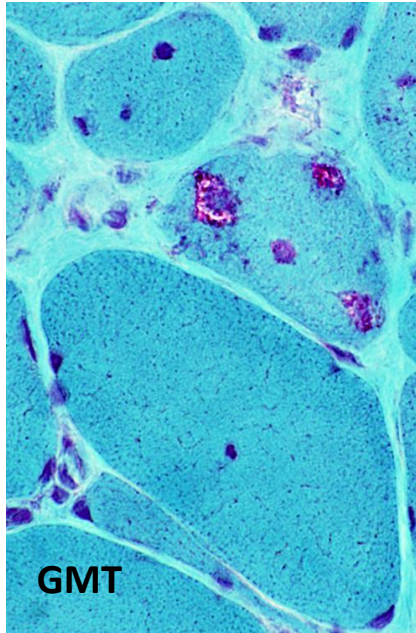
- Κληρονομικό αναμνηστικό
- Συμπτώματα - κλινική εικόνα
- Εργαστηριακός έλεγχος
- Νευροφυσιολογικός έλεγχος
- Απεικονιστικός έλεγχος
- Γενετικός έλεγχος
- **Βιοψία μυός**

Βιοψία μυός στην εποχή του NGS

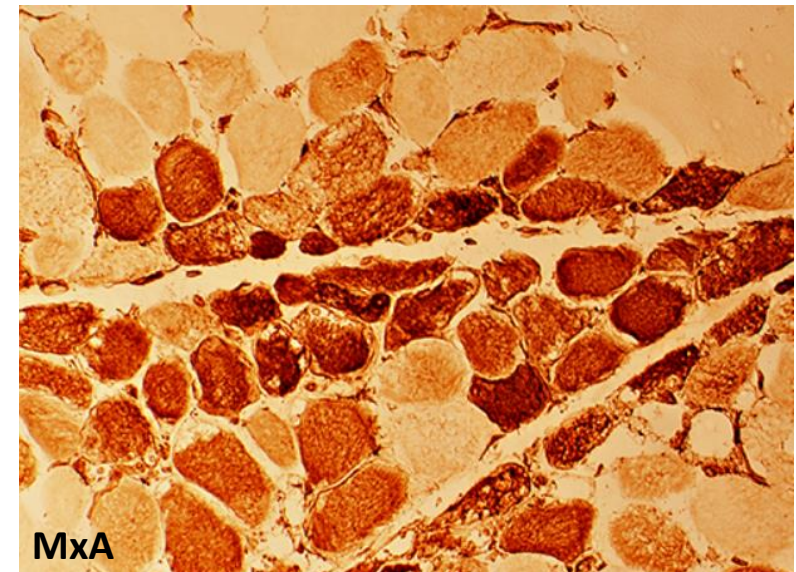
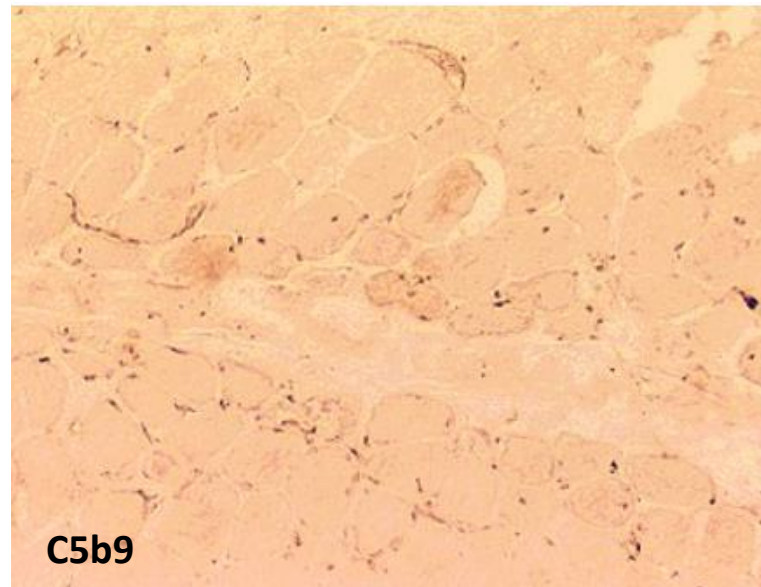
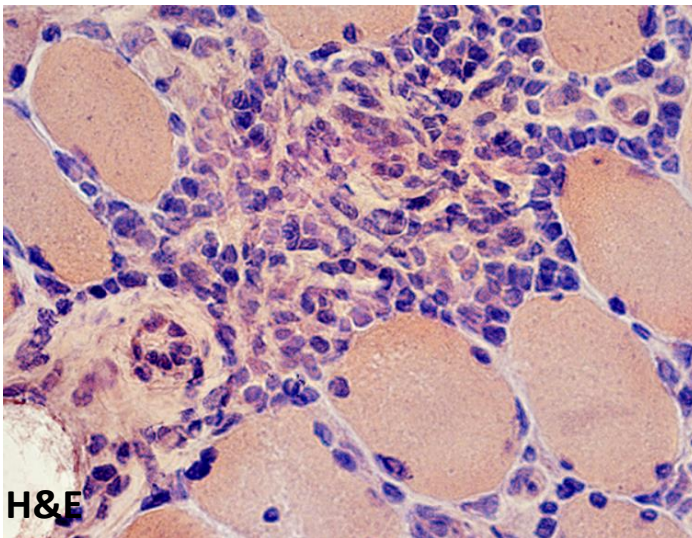
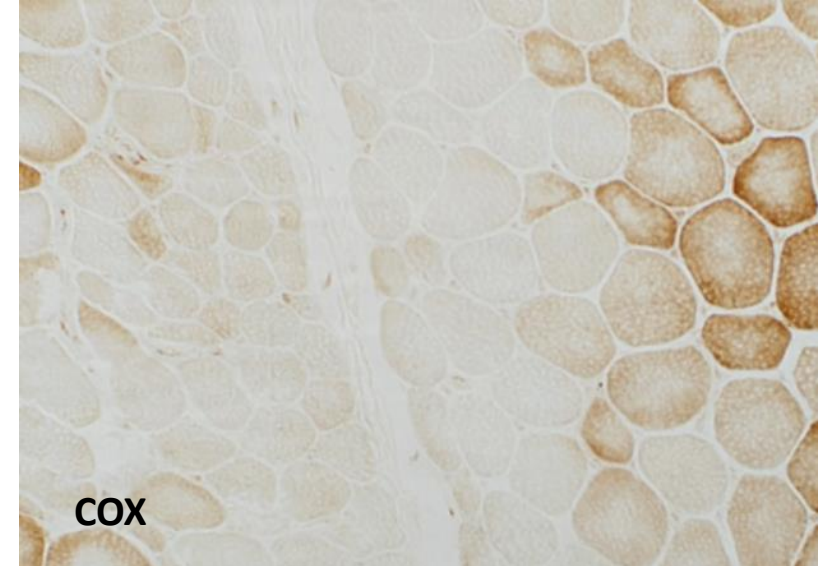
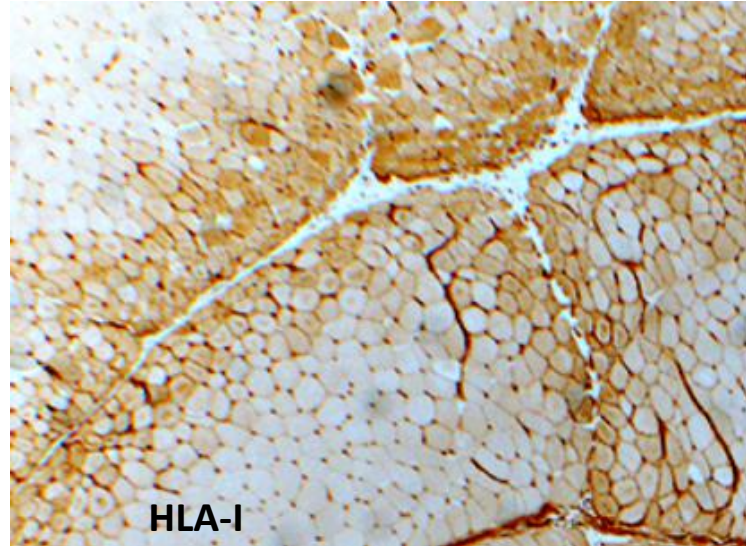
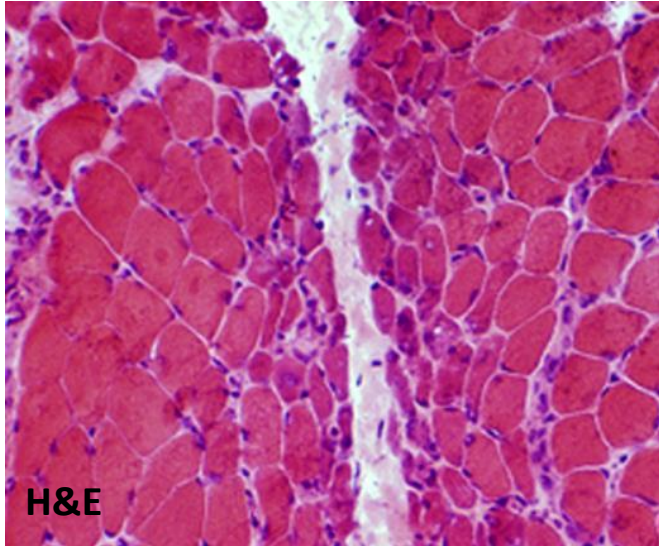
- Ερμηνεία δεδομένων γενετικού ελέγχου (VUS....)
- Εφαρμογή διαγνωστικών τεχνικών στο μυ (μελέτη mRNA)
- Περιορισμός υποψηφίων γονιδίων
- Μιτοχονδριακές μυοπάθειες
- Υποψία φλεγμονώδους μυοπάθειας

Η βιοψία μυός στις φλεγμονώδεις μυοπάθειες

Μυοσίτιδα με έγκλειστα σωμάτια (IBM)

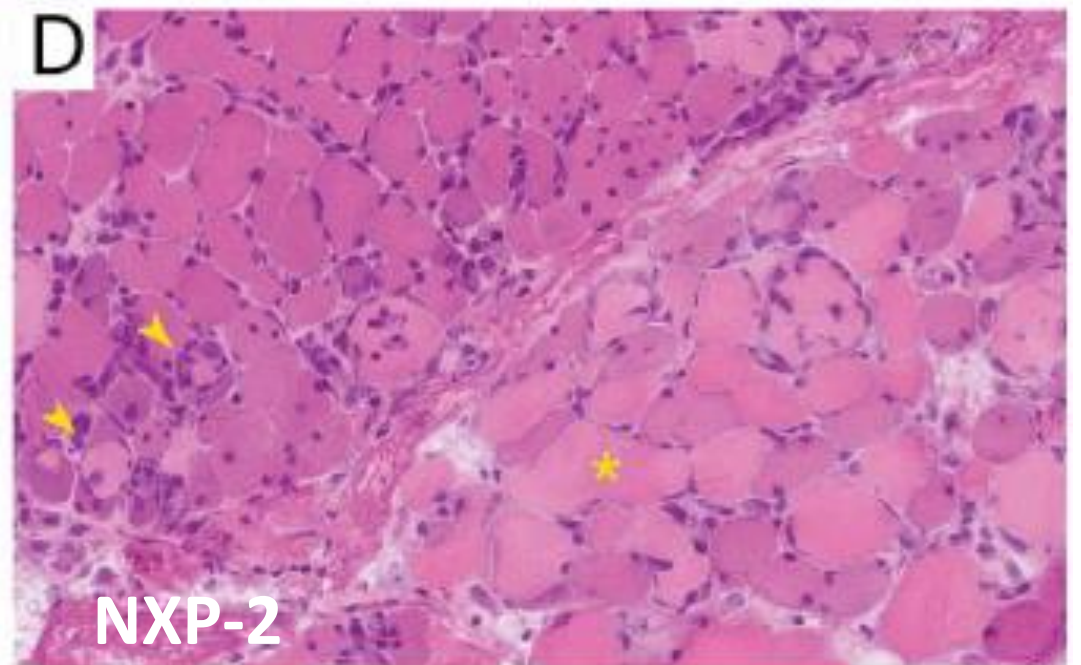
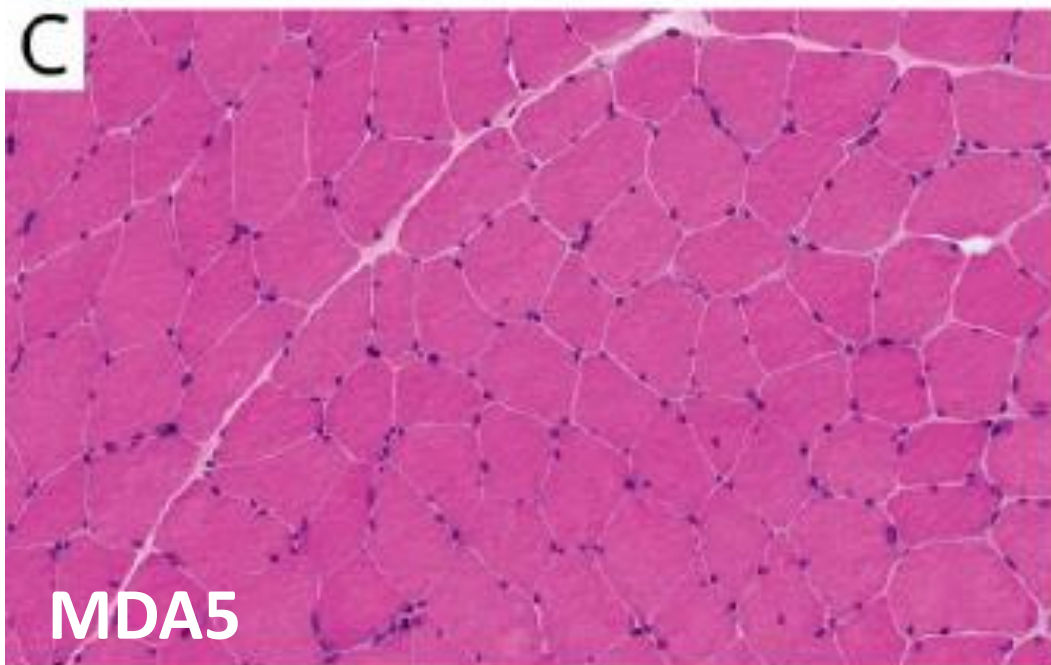
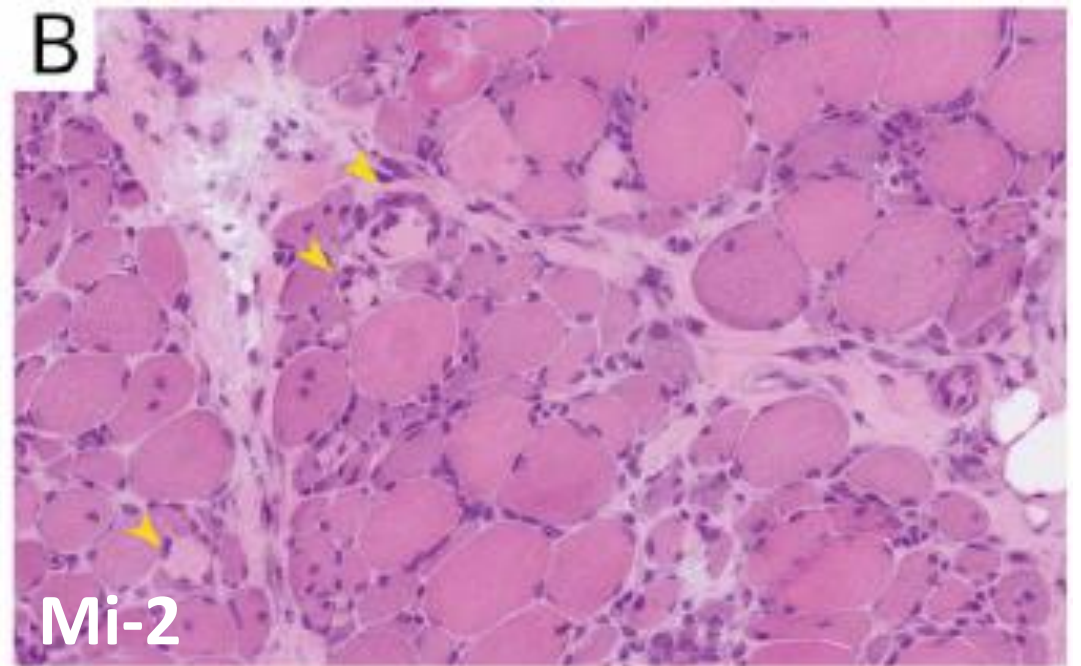
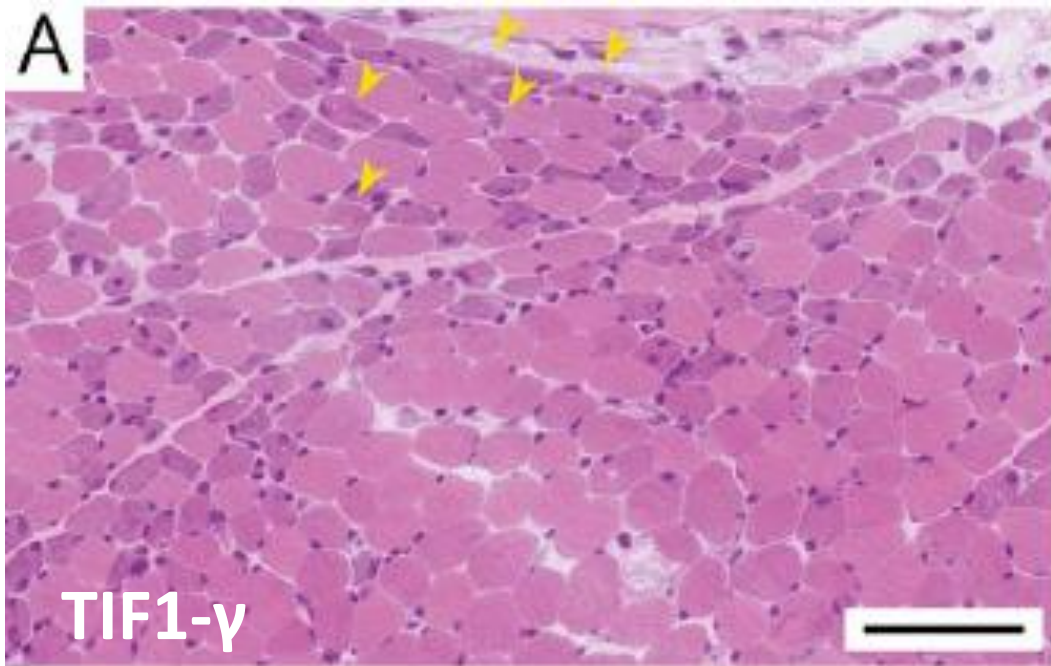


Δερματομυοσίτις

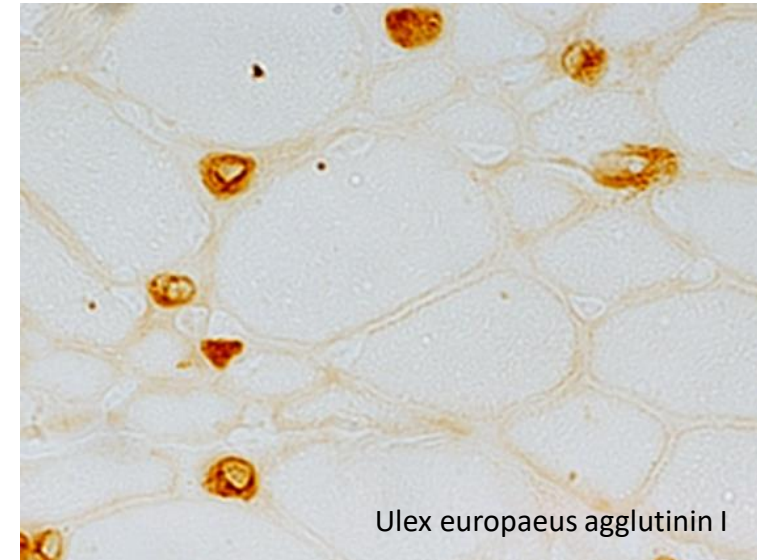
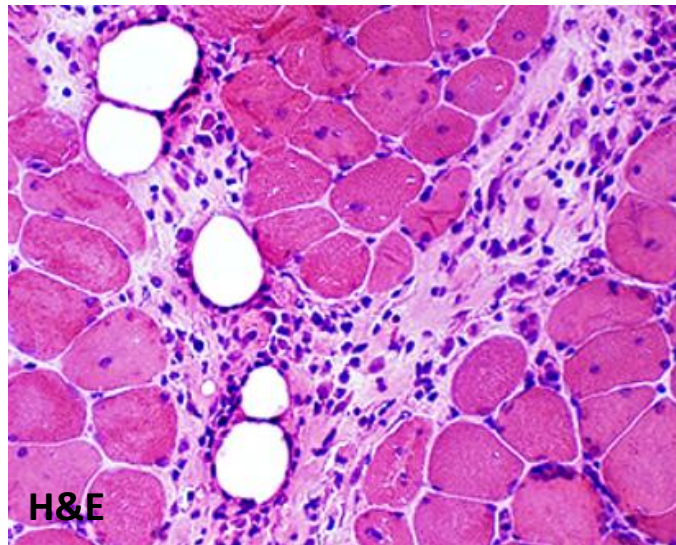
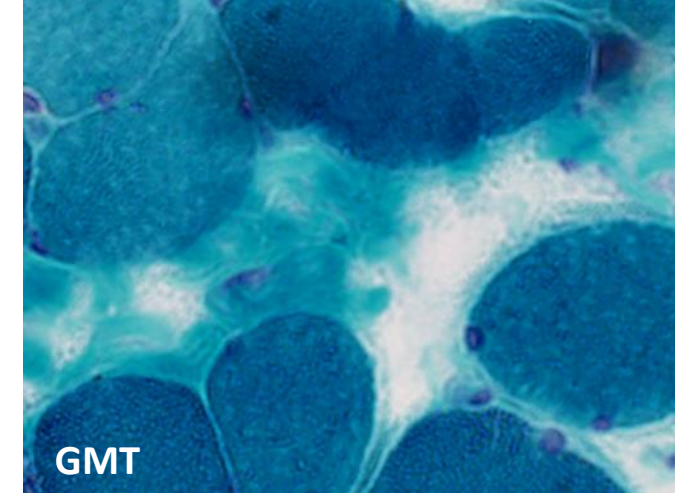
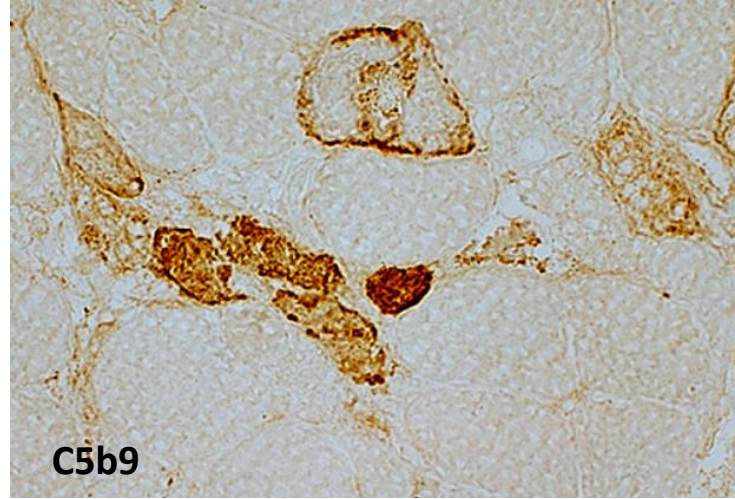
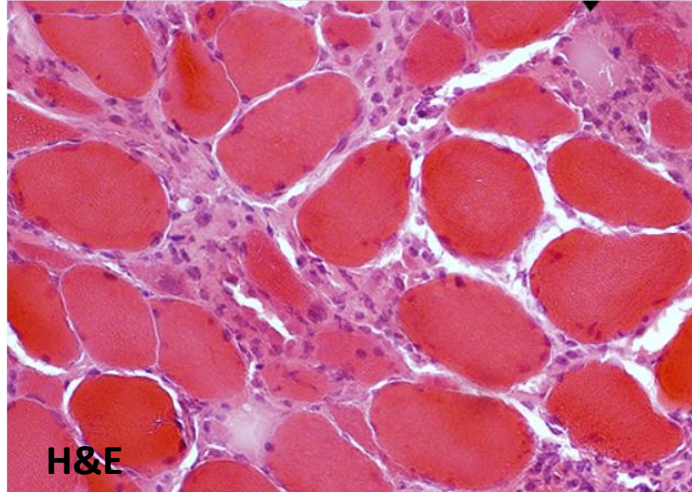


Δερματομυοσίτιδα: ιστολογία βάσει του αυτοαντισώματος

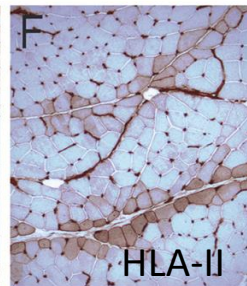
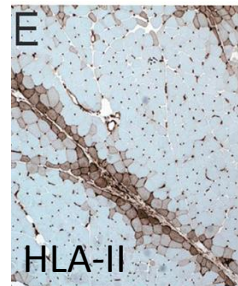
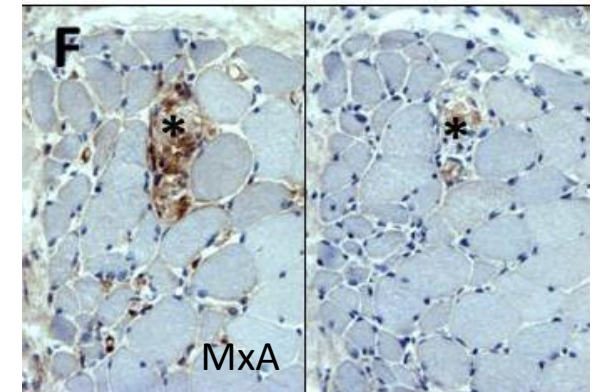
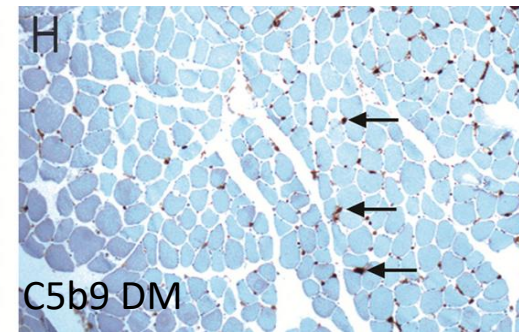
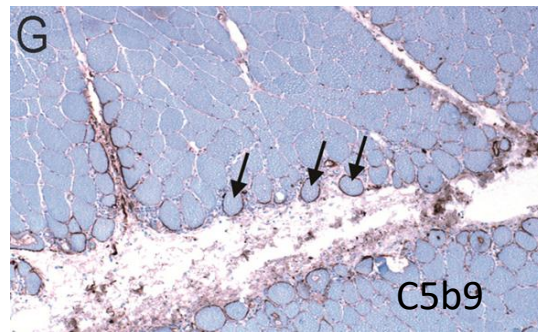
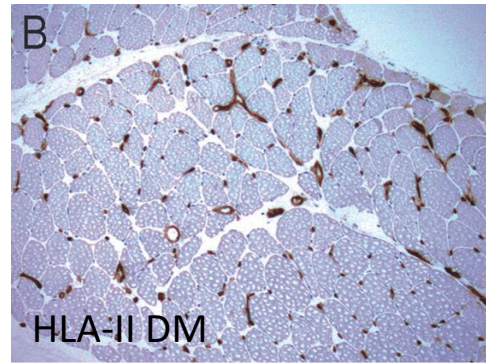
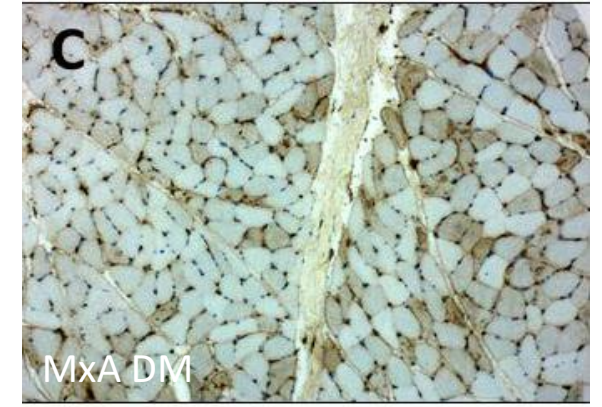
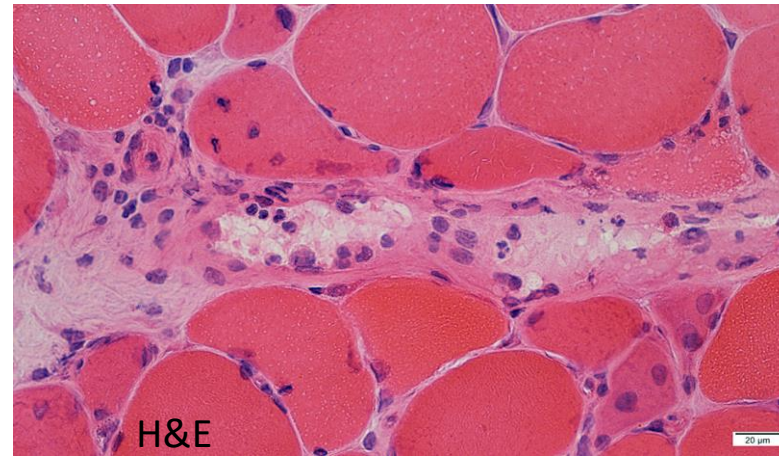
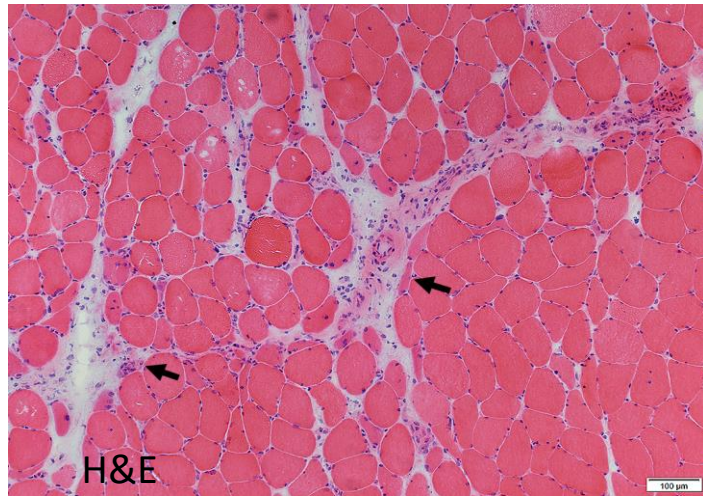
Histologic features of interest	All DM (n = 256)	Anti-TIF1-γ (n = 87)	Anti-Mi-2 (n = 40)	Anti-MDA5 (n = 29)	Anti-NXP-2 (n = 83)	Anti-SAE (n = 10)	Seronegative (n = 7)
Perifascicular atrophy	127 (49.6)	49 (56.3)	27 (67.5) ^{dt*}	7 (24.1) ^{dt}	33 (39.8) ^{dt}	7 (70.0)	4 (57.1)
Perifascicular necrosis	28 (10.9)	3 (3.4) ^{dt}	21 (52.5) ^{dt*}	0	2 (2.4) ^{dt}	0	2 (28.6)
Decreased COX activity in perifascicular area	118 (46.3) ^a	47 (54.7) ^a	21 (52.5)	5 (17.2) ^{dt}	37 (44.6)	4 (40.0)	4 (57.1)
Perivascular inflammatory cell infiltration	113 (44.1)	41 (47.1)	18 (45.0)	4 (13.8) ^{dt}	42 (50.6)	2 (20.0)	6 (85.7) ^{dt*}
Vasculitis	39 (15.2)	10 (11.5)	10 (25.0)	0	15 (18.1)	0	4 (57.1) ^{dt*}
CD8 infiltration in non-necrotic fiber	5 (2.0) ^b	2 (2.3)	3 (7.7) ^{b,dt*}	0	0	0	0
ACP/CD68 infiltration in non-necrotic fiber	14 (5.5)	4 (4.6)	8 (20.0) ^{dt*}	0	1 (1.2) ^{dt}	0	1 (14.3)
CD20 aggregation	39 (15.3) ^b	10 (11.5)	11 (28.2) ^{b,dt*}	1 (3.5)	13 (15.7)	1 (10.0)	3 (42.9)
Microinfarction	38 (14.8)	11 (12.6)	0	3 (10.3)	22 (26.5) ^{dt*}	2 (20.0)	0
Microinfarction, adult patients	23 (12.2)	10 (13.9)	0	1 (4.8)	10 (20.8) ^{dt*}	2 (20.0)	0
Microinfarction, juvenile patients	15 (22.4)	1 (6.7)	0	2 (25.0)	12 (34.3) ^{dt*}	0	0
Central necrotic-peripheral regenerating fibers	63 (24.6)	21 (24.1)	18 (45.0) ^{dt*}	3 (10.3)	18 (21.7)	2 (20.0)	1 (14.3)
Vacuolated, punched-out fiber	113 (44.5) ^c	55 (64.7) ^{c,dt*}	3 (7.5) ^{dt}	6 (20.7) ^{dt}	40 (48.2)	7 (70.0)	2 (28.6)



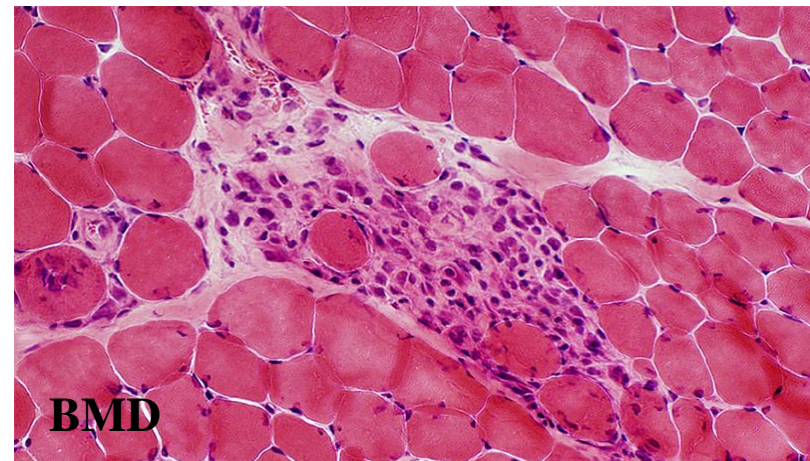
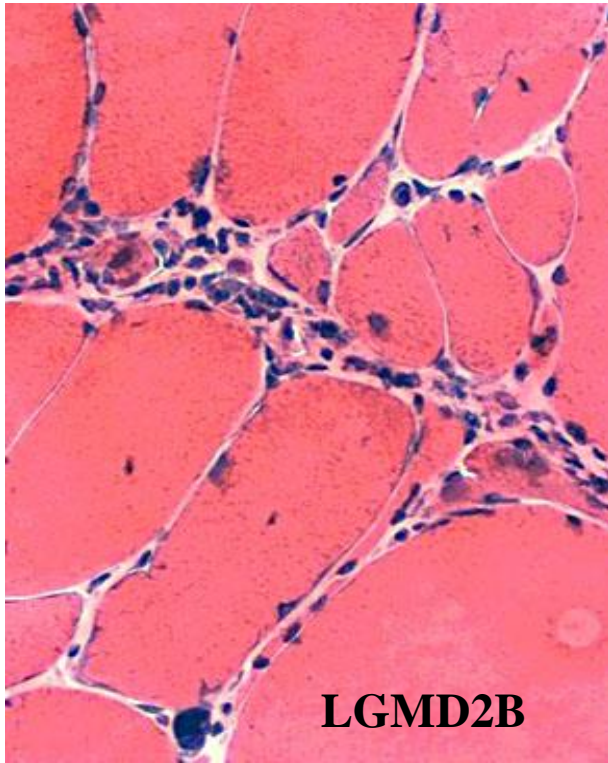
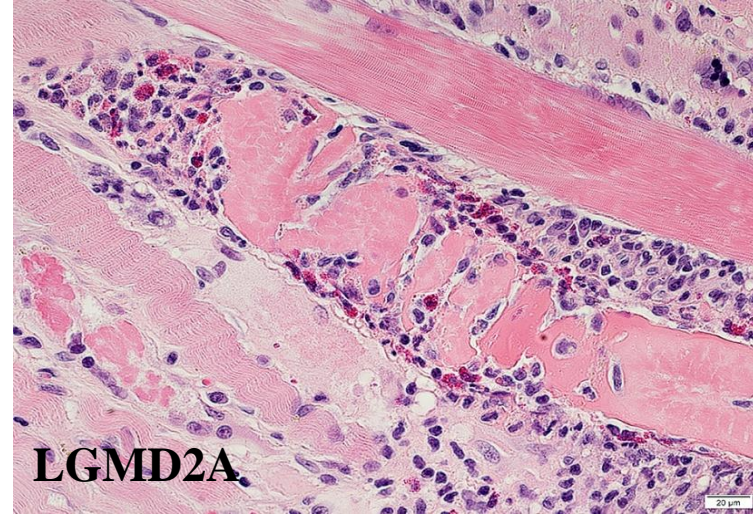
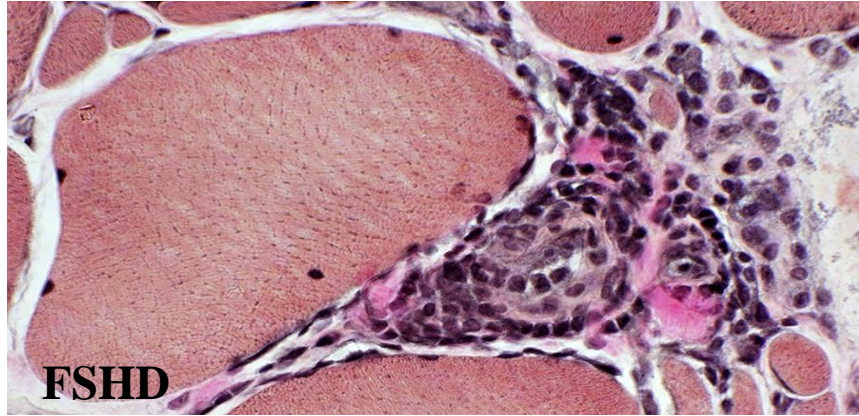
Νεκρωτικές μυοπάθειες



Σύνδρομο αντισυνθετάσης



Φλεγμονή δε σημαίνει φλεγμονώδης μυοπάθεια...



Neurologists are from Mars. Rheumatologists are from Venus: differences in approach to classifying the idiopathic inflammatory myopathies

Lisa Christopher-Stine

Johns Hopkins University, Baltimore, Maryland, USA

Correspondence to Lisa Christopher-Stine, MD, MPH, Johns Hopkins Bayview Medical Center, Johns Hopkins Myositis Center, Mason F. Lord Building Center Tower, Suite 4100, Baltimore, MD 21224, USA
Tel: +1 410 550 6962; fax: +1 410 550 3542; e-mail: lcs@jhmi.edu

Current Opinion in Rheumatology 2010, 22:623–626

Purpose of review

Inflammatory myopathy (IIM) classification criteria have been the source of considerable debate. In the three decades since Bohan and Peter published their criteria which have long stood as the gold standard for diagnosis in clinical practice as well as inclusion into clinical trials, more sophisticated understanding of immunopathogenesis, histology, and specific autoantibody associations has broadened our understanding of these diseases. This editorial review examines the diverse approaches between different subspecialists in deriving appropriate IIM classification utilizing this updated knowledge.

still, on some level, working side by side but not integrating our talents? It still appears that rheumatologists and neurologists do not have an active dialogue often enough. Broadly speaking, neurologists with neuro-muscular expertise are specialized in diagnosis utilizing electromyography and muscle biopsy interpretation. Rheumatologists, on the contrary, are typically trained in making a clinical diagnosis, understanding the role of autoantibody association, and appreciating the directed approach to utilizing a broad array of immunosuppressive therapies. The fact that both types of specialists care for myositis patients, however, begs for further integrative care and a deeper understanding of each other's knowledge with regard to the emerging nuances within a phenotype in patients with these rare diseases. Such a meeting of the minds would be well served by a common language at the very least.

Conclusion

In the era of large consensus groups, the development of comprehensive classification criteria that reflects our enhanced knowledge of these diseases over the past three decades is a reality. We need to step out of our historical comfort zones and work side by side. Rheumatologists and neurologists have been seeing the same patients, noting the same symptoms, and coming to diagnoses that are inconsistent. Our various tools and training result in different nomenclature. In my personal experience, effective communication and synergy between subspecialists have allowed us to use all the tools in the two specialties' bags, enabling us to come to a consistent conclusion. In practice, clinical observations and understanding of differential responses to therapy should be predicated on meticulous phenotyping of patients correctly from the onset – with updating in real time as new relevant discoveries are made. Only then will we all reside on the same planet.

Ευχαριστώ πολύ