

בזה אחר זה, נכנסים אליכם לחדר:

סטס ליפשיץ

6.2009

5th year Medical Student

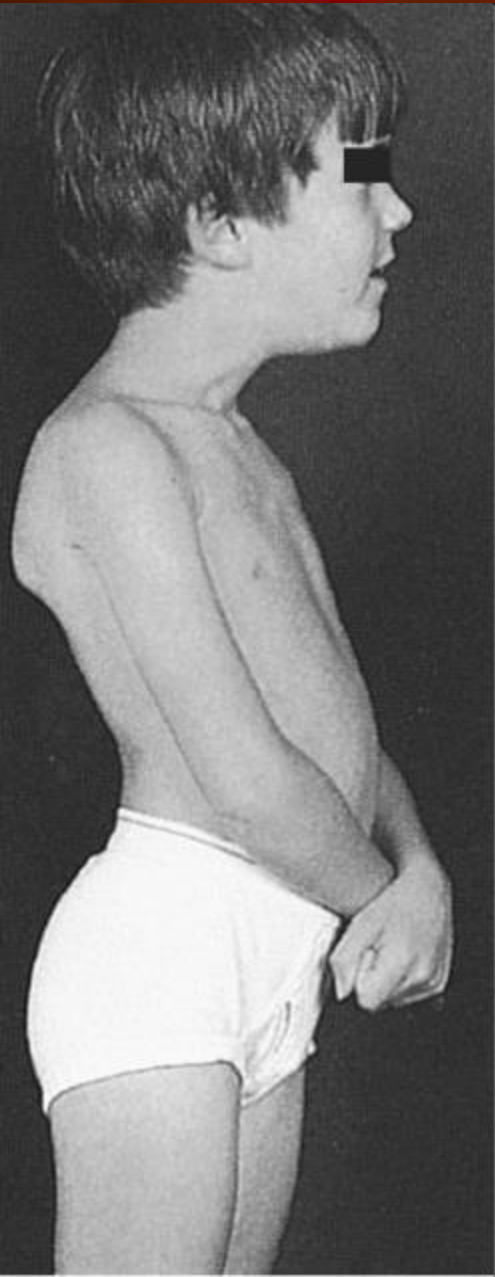
Sackler Medical School, Tel-Aviv University

Neurology Department

Sheba Medical Center

ISRAEL

מטופל מ.ס. 1



- ילד בן 5 עם אמו, המתלוננת כי יש לבנה קושי לעמוד וללכת
- מספרת שהגננת דיברה על הפרעות קשב וריכוז אצל בנה, למרות שלה הוא נראה דווקא עייף
- מספרת שהיה לה דוד שהיה בכסא גלגלים מגיל צעיר.

מטופל מס. 2

- גבר בן 30 עם עקמת קשה שמספר על חולשה שמתגברת אצלו מספר שנים
- בזמן האחרון חש קוצר נשימה וחולשה והגיע למיון.
- מספר שנמצא אצלו CPK מאד גבוה
- בבדיקות ואובחן עם קרדיומיופתיה
- מספר שבילדותו הוא היה כמעט לחלוטין בריא



מטופל מס. 3

- בעצם מטופלת בת 20 המתלוננת על איבודי הכרה חוזרים בשנה האחרונה.
- מספרת שכבר מספר שנים מרגישה חלשה בידים וסובלת מהגבלה קלה בישור היד
- מספרת שאין קושי להחזיק חפצים אך אינה מסוגלת לנהוג עקב קושי בהרמת כף הרגל



מטופל מס. 4

- מטופלת בת 30 שמספרת על חולשה סימטרית המתגברת מזה מספר שנים.

- הגיעה למצב שקשה לה לקום מהכסא וקשה להגיע למדפים בבית

- בבדיקתה כוח שמור יחסית באמות,

- שוקיים, בכפות הידיים והרגליים.

- כוח ירוד מאד בירכיים ובכתפיים



מטופל מ.ס. 5

- איש בן 55 שמספר שמגיל הבגרות המוקדמת היה חלש בכתפיו וששכמותיו בלטו
- מאד מוגבל מבחינת הבעות הפנים, לא מחייך
- לא מוטרד בצורה קיצונית מהביטוי כרגע, רוצה בעיקר לדעת מה יהיה איתו בעתיד



מיופתיות, קווי דמיון

- כולן תסמונות בעלות בסיס גנטי בעלות תורשה מנדליאנית
- כולן קשורות לחלבוני השריר או לתהליכים תומכים בפעילות שרירית
- כולן מתבטאות בחולשה פרוגרסיבית של שרירים מסויימים החל מהופעת המחלה

מיופתיים, מצא את ההבדלים

- הבדלים בגיל ההתחלה בין תסמונות וגם בתוך אותה תסמונת. לעיתים, בתוך אותו גנוטיפ
- הבדלים בביטוי המחלה, כנ"ל
- הבדלים בקבוצות השרירים המעורבות, ספציפיים לכל תסמונת
- הבדלים בתוצאות המעבדה, בדגש על CPK
- הבדלים משמעותיים בפרוגנוזה

דיסטרופיות שריריות

- מחלות גנטיות הקשורות ישירות לחלבוני השריר
- מאופיינות בהחלשות ואטרופיה פרוגרסיבית מזמן הופעת המחלה
- מחלות חשוכות מרפא אם כי:
 - מומלץ להשאר פעיל ככל האפשר – מנוחה מחמירה סימפטומים
 - יש להעזר בפיזיותרפיה על מנת למנוע קונטרקטורות
 - ישנם נסיונות טיפוליים חדשניים...

מחלת Duchenne

- הנפוצה ביותר בקבוצה
- מועברת על כרומוזום X – רוב החולים זכרים
- נגרמת עקב חוסר מוחלט של חלבון ה
Dystrophin
- גיל הופעה – לרוב עד גיל 5
- פרוגנוזה – תמותה תוך כ 15 שנים בממוצע
מתחילת המחלה.
- לעיתים קרובות קיים אלמנט של פיגור שכלי עקב
צורך בדיסטרופין מוחי

מחלת Duchenne, המשך

- מערבת בעיקר שרירים פרוקסימליים בעיקר ברגליים.
- מאופיינת בהליכה על קצות אצבעות, התנדנדות, קושי בקימה (Gower's sign) וחוסר יכולת לרוץ
- נפוצה פסאודוהיפרטרופיה של שרירי השוק.
- במעבדה נמצא CPK גבוה ביותר
- ניתן לתת פרדניזון, דפלזוקורט וקריאטינין מונוהידרט.

מחלת Becker

- מועברת על כרומוזום X ומאופיינת בפגיעה חלקית בחלבון הדיסטרופין – חלבון מקוצר.
- גיל התחלה בין 5-25 שנים.
- תמותה בגילאי ה-40, מסיבוכים נשימתיים
- פיגור אינו נפוץ – המוח זקוק למעט דיסטרופין
- התייצגות דומה מעבר לכך, אם כי ה-CPK פחות מוגבר

מחלת Emery Dreifuss

- גם היא, כן כן, מועברת על כרומוזום X אם כי יש צורות אוטוזומליות רצסיביות ודומיננטיות
- מתחילה בגיל הילדות אך מתאפיינת במהלך ממושך
- בעיקר חולשה בזרועות ובשוקיים שמתקדמת פרוקסימלית בהמשך וקונטרקטורות
- מאופיינת בהפרעות הולכה לבביות וקרדיומיופתיה
- CPK מעט מוגבר
- טיפול בקוצב ופיזיותרפיה שומר על תפקוד

Limb Girdle Atrophy

- מקבץ מחלות עם פגיעה באיזורים שונים בגנום.
- פגמים שונים יכולים להתייצג באותו אופן, אותו פגם גם בתוך אותה משפחה יכול להתייצג שונה.
- וריאנטים דומיננטיים ורצסיביים אוטוזומליים
- התחלה בגיל ההתבגרות, עם חולשת חגורות שרירים סימטרית יותר
- עליה קלה אם בכלל של CPK

Fascioscapulohumeral dystrophy

- לא, זה לא בגרמנית... זה מערב את הפנים, את הכתפיים והזרועות
- תחילתה בגיל ההתבגרות ותוחלת החיים שמורה
- החולשה מוגבלת לרוב לאיזורים המצויינים אם כי לעיתים יש גם צניחת כף רגל
- מאפיין נפוץ הוא סקפולת כנף
- אין מעורבות לבבית והCPK מוגבר רק מעט

מיופתיה דיסטלית

- כשאוטוזומלית דומיננטית – מתייצגת אחרי גיל 40, כשרצסיבית – מוקדם יותר בהומוזיגוטים
- בעיקר מעורבות של שרירים דיסטליים קטנים עם חולשת אצבעות, פלקסורים ואקסטנסורים של מפרק כף היד והרגל

מיופתיה עינית ועינית-גרונית

- מחלות אוטוזומליות דומיננטיות, ידועים מקרים ספורדיים
- גיל הופעה לרוב עד 30
- צניחת עפעף כמופע ראשון, ממשיך כאופתלמופלגיה חיצונית מתקדמת
- מלווה בחולשת שרירי פנים ובווריאנט הגרוני גם בדיספגיה
- לעיתים מלווה בחולשת שרירים פרוקסימליים

מיופתיות קונגניטליות

- מחלות נדירות ויחסית לא פרוגרסיביות
- יכולות להתבטא בפעם הראשונה בילדות, בגיל ההתבגרות או אף בחיים הבוגרים
- בעיקר חולשה פרוקסמלית, היפוטוניה, היפורפלקסיה
- CPK אינו מוגבר.
- לעיתים מלוות בתופעות כמו יתר חום ממאיר בעת הרדמה.

מיופתיות מיטוכונדריות

- קבוצה גדולה של מחלות המאופיינות ע"י פגיעה בתהליך הזרחון החמצוני.
- לעתים פגיעה ב-DNA מיטוכונדריאלי, לעיתים בגרעיני
- מראה ספציפי בביופסיה של Ragged Red Fiber בצביעת גומורי
- מתייצגות כחולשת שרירים אך גם כ-MERRF וכ-MELAS וכ-MNGIE

הפרעות מיוטוניות

- הפרעות בחלבוני הסרקולמה גורמת להארכת הזמן שלוקח לשריר להתרפות
- בבדיקה גופנית ניתן להפיק מיוטוניה ע"י מכה בבטן השריר או כיווץ רצוני ארוך
- מראה טיפוסני ב EMG, בעל צליל מיוחד המצטרף אליו

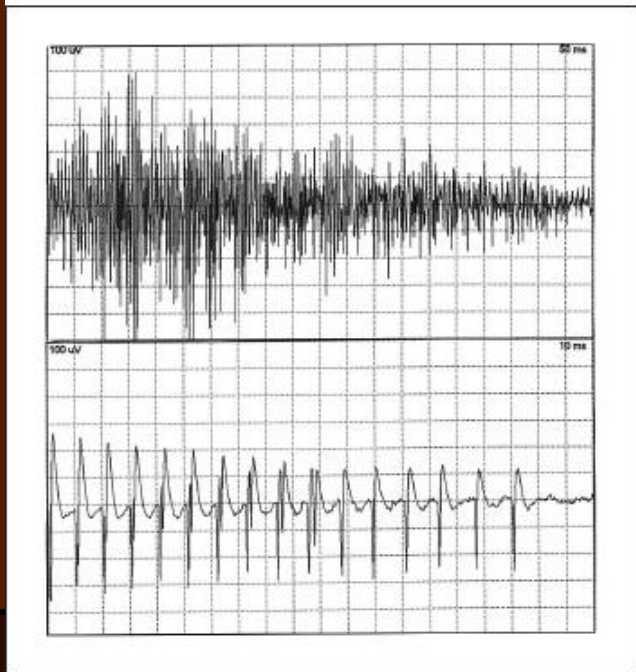


Figure. Myotonic potentials in the right deltoid muscle.

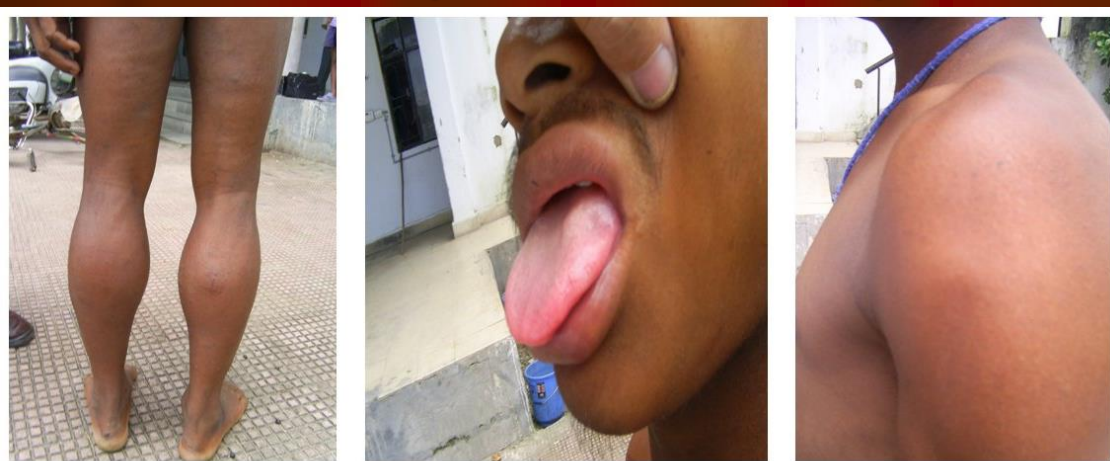
DM1 - DM2

- אוטוזומלי דומיננטי ומבוסס על חזרות מרובות בגן
- מיוטוניה, חולשה, דלדול שרירים בפנים ודיסטליים
- קטרקטים הקרחה קדמית, אטרופיית אשכים, סכרת, הפרעות בלב ושינויים ב IQ
- וריאנט פרוקסימלי קיים עם
- מיוטוניה, קטרקטים, חולשה פרוקסימלית ומהלך שפיר יותר מ MD1
- מתועד וריאנט חמור יותר הכולל אובדן שמיעה



Myotonia Congenita

- נקראית גם מחלת Thomsen, מורשת ודומיננטית
- מיוטוניה ללא חולשה מלידה או ילדות מוקדמת
- מוחמרת בקור ומנוחה ומוקלת בפעילות
- מלווה בהיפרטרופיה של השרירים
- קיים וריאנט ע"ש Becker (לא להתבלבל) עם מהלך קשה יותר



Calf Hypertrophy

Percussion Myotonia in tongue and

in deltoid