

NEUROMUSZKULÁRIS BETEGSÉGEK

NEUROMUSCULAR DISEASES

Boczán Judit^{1*}, Fekete Klára^{2*}, Oláh László³

¹PhD, med. habil. egyetemi docens
boczan@med.unideb.hu

²PhD, med. habil. egyetemi docens
feketek@med.unideb.hu

³az MTA doktora, egyetemi tanár

Debreceni Egyetem Általános Orvostudományi Kar Neurológiai Tanszék, Debrecen

ÖSSZEFOGLALÁS

A neuromuszkuláris rendszer a motoros és érzőidegekből, a vázizmokból, valamint a motoros idegek és izmok közötti neuromuszkuláris junkcióból áll. A neuromuszkuláris betegségek a fent említett perifériás idegrendszeri struktúrákat érintő betegségek széles spektrumát foglalják magukban. A leggyakoribb, ide sorolható betegségek a polineuropátiák, miopátiák és miozitiszek, a motoneuron betegségek és a miaszténia grávisz. A neuropátia a szenzoros és/vagy motoros idegek funkciózavarát, a miopátia az izomrostok *diszfunkcióját*, a motoneuron betegségek a motoros neuronok szelektív, degeneratív károsodását, míg a miaszténia grávisz az idegi impulzusok izmokra terjedésének zavarát jelenti. A szenzoros idegek károsodása érzészavart, ezen belül zsibbadást, míg a motoneuronok és motoros idegek funkciózavara izomsorvadást és izomgyengeséget, bénulást okoz. A miaszténia grávisz legtipikusabb tünete az izomaktivásra rosszabbodó izomgyengeség. A közlemény a neuromuszkuláris betegségek okait, diagnosztikáját és kezelését foglalja össze.

ABSTRACT

The neuromuscular system consists of all the motor and sensory nerves, the skeletal muscles and the neuromuscular junctions between the motor nerves and muscles. Neuromuscular disorders include a broad-range of diseases affecting the elements of the peripheral nervous system, mentioned above. The most common diseases within the neuromuscular diseases are polyneuropathies, myopathies and myositis, motoneuron disorders and myasthenia gravis. Neuropathy means damage of sensory and/or motor nerves, myopathy refers to dysfunction of the muscle fibres, motoneuron disease includes degenerative damage selectively to the motor neurons, while myasthenia gravis means disturbance of transmission of nerve impulses to the muscles. Damage of sensory nerves results in disturbance of sensation, including numbness, while the motor nerve dysfunction and motoneuron disorder lead to wasting and weakness of the muscles. In myasthenia gravis the most typical symptom is the muscle weakness worsened by muscle activity. This article summarizes the causes, diagnostics and treatment of the neuromuscular diseases.

* A két szerző egyenlő mértékben járult hozzá a közlemény megírásához.

Kulcsszavak: neuropátia, miopátia, motoneuron betegség, elektroneurográfia, *elektromiográfia*

Keywords: neuropathy, myopathy, motoneuron disease, electroneurography, electromyography

ELŐSZÓ

A neuromuszkuláris betegségek (ideg- és izombetegségek) diagnosztikája elképzelhetetlen modern neurofiziológiai háttér nélkül. Ezzel a közleménnyel szeretnénk emléket állítani Mechler Ferenc professzor úrnak, aki elévülhetetlen érdemeket szerzett a debreceni és a magyar klinikai neurofiziológia megteremtésében. Mechler Ferenc még a diploma kézhezvétele előtt, 1960 áprilisában került a Juhász Pál professzor úr vezette Ideg- és Elmegyógyászati Klinikára. Mindvégig az izom- és idegvizsgálatok, az *elektromiográfia* (EMG) és elektroneurográfia (ENG) iránt érdeklődött. Munkatársaival a működő izom elektromos potenciáljainak és a mozgató idegek működésének vizsgálatára alkalmas olasz, Galileo gyártmányú EMG-készülékkel végezték az első neurofiziológiai vizsgálatokat 1962–1963-ban. Néhány év alatt EMG-laboratóriumot hoztak létre, s Magyarországon elsőként ideg- és izombetegségben szenvedő betegeket gondozó hálózatot szerveztek, megteremtve a neurofiziológiai vizsgálatok és neuromuszkuláris gondozás hagyományát Debrecenben.

ANATÓMIAI ÉS ÉLETTAN ALAPOK

A perifériás idegrendszert az agytörzsből vagy a gerincvelőből kiinduló motoros és vegetatív, valamint az oda befutó érző idegrostok alkotják. Minden ideg több idegrostból áll, amelyek elemi egysége a sejttestből kiinduló axon, és az esetek többségében az ezt körülvevő velőshüvely, amely az idegi impulzus gyors terjedését teszi lehetővé. Az érző idegsejtek a különböző érzésképeket receptoraik útján vagy szabad idegvégződésekkel érzékelik, míg a motoros idegsejtek az ingerületet az ideg és izom közötti neuromuszkuláris junctionon keresztül továbbítják az izmokra. Az ingerület a motoros axonon végigfutva egy ingerületátvivő anyag, az úgynevezett acetilkolin felszabadulását eredményezi, ami az ideg és izom közötti szinaptikus résbe kerülve eléri az izomsejt felszínén, vagyis posztzinaptikusan elhelyezkedő acetilkolin receptort (AChR), s ezáltal készletti összehúzódásra az izmot. Az ingerület terjedéséért felelős bármely struktúra károsodása az érintett idegtől függően az érző, vegetatív vagy a motoros működés zavarát okozza.

NEUROPÁTIÁK

Ha az idegsejtek károsodnak, neuropátiáról beszélünk, amely érinthet egy ideget (mononeuropátia), de azok sokaságát is (polineuropátia). A *mononeuropátiák* leggyakoribb formája a karpális alagút szindróma, melyben a kéztőcsontokat áthidaló szalag (ligamentum carpi transversum) alatt a kéz egyik fontos idege, a *nervus medianus*, nyomás alá kerül, s az ellátási területében érzéskiesés, zsibbadás, fájdalom, izomsorvadás, izomgyengeség jelentkezik. Hasonló kórkép a test számos táján kialakulhat, s a megoldását az alagútban nyomás alá kerülő ideg műtéti felszabadítása jelenti.

A neuropátiák másik csoportjába a *polineuropátiák* tartoznak. A polineuropátia a perifériás idegek egyidejű, kiterjedt károsodásával járó betegségecsoport, amely meglehetősen gyakori, a felnőttek (különösen az idősek) mintegy 5–8%-át érinti. A betegség háttérben számos kóros tényező állhat, miközben a tünetek nagyon hasonlóak. A polineuropátia lehet örökletes, valamint szerzett. A leggyakoribb örökletes forma a Charcot–Marie–Tooth-betegség, melynek háttérben számos génhiba állhat. A betegség bármely korban megjelenhet, de a legjellemzőbb a tíz–hús és a húsz–harminc éves kor közötti indulás. Az érzékszavar mellett az izmok sorvadása és gyengesége jellemzi, mely miatt a lábszár elvékonyodik (gólyaláb), nehéz lesz a sarokra és a lábujjhegyre állás, majd gyengül a kéz is. A betegség súlyossága nagyon változó, és sajnos oki kezelés nem áll rendelkezésünkre.

A szerzett polineuropátiák között leggyakoribb a cukorbetegség, valamint a túlzott alkoholfogyasztás okozta neuropátia, de előfordulnak a háttérben egyéb szisztémás betegségek (pajzsmirigybetegek), autoimmun gyulladásos kórképek (például Guillain–Barré-szindróma), gyógyszerek és toxikus ágensek (például: kemoterápiás szerek, oldószerek), vitaminhiány (B-vitaminok hiánya) és dagadt betegségek is. Sajnos a polineuropátiák jelentős hányadában (30%) az ok széles körű átvizsgálás után is ismeretlen marad.

Az oki tényezőkön túl, a polineuropátiák csoportosítása többféle szempont szerint történhet. *Patomechanizmus alapján* a betegség érintheti az axonokat (axonális), az axont behüvelyező mielinhévelyt (demiinízáció) vagy mindkettőt (kevert típusú). *A kórlefolyás alapján* beszélünk akut, szubakut, krónikus formákról, amelyek lehetnek súlyos, közepesen súlyos vagy enyhe lefolyásúak. Aszerint, hogy inkább a motoros, szenzoros vagy vegetatív idegrostok károsodnak, szintén csoportosítható a betegség.

A polineuropátiák *tünetei* sokszínűek lehetnek, attól függően, milyen jellegű az idegi károsodás (az axont vagy a mielint érinti), milyen rapid a kórlefolyás, és mi váltotta ki a tüneteket. Lehetnek „pozitív” tünetek, mint a zsibbadás, fájdalom, izomgörcsök, míg a negatív tünetek közé az érzéskiesés vagy érzéscsökkenés, a motoros rendszer érintettsége esetén pedig az izomgyengeség, izom-

sorvadás tartozik. Jellemzően a hosszú idegek károsodnak a legkönnyebben, s emiatt a végtagok távoli részein, kesztyű- vagy zokniszerű lokalizációban kezdődnek a panaszok. Vegetatív idegrendszeri érintettség esetén felálláskor jelentkező kóros mértékű vérnyomáscsökkenés, csökkent verejtékezés, fekélyképződés, vizelettartási zavar vagy impotencia jelentkezhet. Leggyakrabban a lábak és kezek zsibbadása, motoros tünetek esetén a sarkon és lábujjhegyen állás és járás képtelensége miatt fordulnak a betegek orvoshoz. Ezek a panaszok a tünetek a súlyosságától függően jelentősen befolyásolhatják a betegek életminőségét (Preston–Shapiro, 2020).

Ha felmerül a polineuropátia lehetősége, ideggyógyászati vizsgálat, ezt követően pedig műszeres vizsgálatok, mint ENG és olykor EMG elvégzése szükséges (Preston–Shapiro, 2020). A fizikális vizsgálat során érzésvizsgálat, izomgyengeséget, renyhe reflexeket találhatunk, míg az ENG a felmerült neuropátia diagnózisának megerősítéséhez és az érintett idegek, valamint az idegi károsodás típusának meghatározásához szükséges. Ritkán szükség lehet ideg- és/vagy izombiopsziára is.

Mivel a polineuropátia hátterében számos ok állhat, a polineuropátia diagnózis felállítása után a kórkép okának a kiderítéséhez részletes laboratóriumi vizsgálatok (például: vércukor, pajzsmirigyfunkció, immunológiai vizsgálatok, tumor-markerek, genetikai vizsgálatok, olykor a gerincvíz elemzése), perifériás idegi ultrahang, tumorkeresés céljából képalkotó vizsgálatok lehetnek szükségesek.

A *terápia* szerzett kórképekben leggyakrabban magának a kiváltó betegségnek a megfelelő kezeléséből áll. Így például a cukorbetegség, pajzsmirigybetegség megfelelő kezelése, az alkoholfogyasztás mellőzése döntően befolyásolhatja a betegség alakulását. Más esetekben, mint a Guillain–Barré-szindrómában, sürgős plazmacserére vagy intravénás immunglobulin adására van szükség, hogy a betegséget okozó ellenanyagokat eltávolítsuk vagy lekössük. Az elmúlt évek vívmánya, hogy egyes öröklődő, enzimhiányon alapuló polineuropátiákban már lehetőség van enzimpótló kezelésre (például Fabry-kór), vagy a kóros fehérje stabilizálására (transztiretin amiloidózis), amely megelőzheti a további progressziót (Luigetti et al., 2020). A fentiekben túl B-vitamin-származékok, s tüneti kezelés céljából krónikus fájdalomcsillapítók (gabapentin, pregabalin, carbamazepin) alkalmazhatók.

A prognózist a betegség hátterében álló ok, a kezelési lehetőségek és a beteg kezelésre adott reakciója határozza meg. Összességében a polineuropátia egy sokszínű kórkép, amelynél törekedni kell az etiológia tisztázására, hiszen ez teszi lehetővé a megfelelő terápiát, javítva a kimenetelt.

MOTONEURON BETEGSÉG

A motoneuron betegség egy progresszív, neurodegeneratív kórforma, amely az agytörzsben és a gerincvelőben elhelyezkedő alsó és/vagy az agykéregben lévő felső motoros neuronokat károsítja, ezáltal beszéd-, nyelés-, mozgás- és légzésnehezítettséget okozhat (Preston–Shapiro, 2020). A motoneuron betegségek csoportjába tartozó hírhedt kórformát, az *amiotrófiás laterálszklerózist (ALS)* híres elszenvedőjéről Lou Gehrig-szindrómának is nevezik. Az ALS jellegzetesen mind a felső, mind az alsó mozgató idegsejteket érinti. A betegség ritka, százezer lakosra évente 2–4 új ALS eset jut, a betegség előfordulási gyakorisága pedig 4–8/100 000 fő. Az ugyancsak ebbe a csoportba tartozó, de örökletes és csak az alsó mozgató idegsejteket érintő *spinális muszkuláris atrófia (SMA)* esetében 6–10 000 élve születésre jut egy betegség, de magát a hibás gént minden harmincöt emberből egy hordozza. Több filmes alkotás mutatja be a művészet eszközeivel, hogy milyen emberfeletti erőt igényel az izomgyengeséget okozó betegséggel való megküzdés a beteg és a hozzátartozók részéről egyaránt. Ugyanakkor a spinális muszkuláris atrófia (SMA) esetében nagy médiavisszhangot kapott egy új génterápiás lehetőség, amely új ablakot nyitott a kezelésben, s reményt adott a betegek és az orvosok számára.

Ismert, hogy az autoszomális recesszív öröklésmentet mutató spinális muszkuláris atrófia (SMA) hátterében a *survival* motor neuron (SMN) gén mutációja áll, amely a mozgató idegsejtek pusztulását eredményezi. ALS esetén is ismert öröklődő forma, de az ALS-esetek nagy többsége sporadikusan fordul elő. A motoneuron betegségek közé az említett ALS-en és SMA-n kívül számos egyéb, a mozgató idegsejteket érintő kórkép tartozik (Preston–Shapiro, 2020).

A motoneuron betegség esetében a betegek viszonylag későn fordulnak szakorvoshoz. Általában izomsorvadás, akaratlan finom izommozgás (*fascikuláció*) képezik az első *tüneteket*. Az izomgyengeségnek a felnőtt betegek sokszor csak akkor tulajdonítanak jelentőséget, amikor már nem tudnak fellépni a lépcsőn, nem tudják emelni a lábukat, vagy begombolni az inget. Nemcsak a végtagizomzat lehet érintett. A nyelésért és beszédért felelős izmok érintettsége folytán nyelészavar és a beszéd karakterének a megváltozása, a légzőizmok gyengesége miatt pedig légzészavar jelentkezhet. A különböző motoneuron betegségek más-más életkorban jelentkeznek, s a progresszió gyorsasága is igen változatos. Az SMA már születéskor, vagy az első két életévben jelentkezik, és szopási elégtelenség, táplálási nehezítettség, erőtlen, jellegzetes sírás lehet a figyelemfelhívó tünet. A betegség a súlyosságtól függően olykor már az első életévben halálhoz vezet, máskor a betegek megélik a felnőttkort, de sokan tolószékbe kényszerülnek. Ezzel szemben az ALS a felnőtteket érinti. Mivel a betegség csak a mozgató idegsejteket érinti, érzészavar nem társul hozzá.

A *diagnózishoz* szükséges ENG-, EMG-vizsgálat és a felső mozgató neuronok vizsgálatára a transzkraniális mágneses ingerlés. Sokszor egy vizsgálat nem elegendő, időben kell igazolnunk a progressziót. A diagnózis a hasonló tüneteket okozó betegségek kizárása után mondható ki (EFNS, 2012).

A *terápia* a legtöbb motoneuron betegségben elsősorban szupportív terápiát, fizioterápiát, lélegeztetést (akár otthoni) jelent. Az ALS kezelésére alkalmazott riluzol vagy edaravon hatása nem drámai, a betegséget nem tudják megállítani. SMA-ban napjainkban áttörést hozott a mielőbb, már enyhe tüneteknél elkezdendő, s a gerincvíztérbe adandó nusinersen vagy a szájon át alkalmazható risdiplam, illetve az intravénásan egy alkalommal adandó onasemnogene abeparovec-xioi (Mirea et al., 2021). Ezek a kezelések már a génterápia körébe tartoznak, s a survival motor neuron gén egyik típusának átírását módosítva vagy a megfelelő gén sejtekbe juttatásával érik el hatásukat. Reményeink szerint az SMA-ban alkalmazott genetikai gyógymódok új terápiás világot tárnak fel az öröklődő motoneuron betegségek többi alcsoportja számára is.

MIASZTÉNIA GRÁVISZ

A miaszténia grávisz a vázizomzat fluktuáló gyengeségével járó kórforma, melynek hátterében a neuromuszkuláris junkció funkciózavara áll. Más neuromuszkuláris betegségekhez hasonlóan ez is ritka betegség, 100 000 lakosra 15–20 miaszténiás beteg jut, így Magyarországon kb. 1500–2000 beteggel számolhatunk.

Az esetek kb. 1%-a *veleszületett forma*, melyet a neuromuszkuláris junkció valamely fehérjéjének génhibája okoz, míg 99%-a *autoimmun hátterű*. Az autoimmun esetek kb. 85%-ában AChR elleni, a többi esetben a neuromuszkuláris junkciót alkotó egyéb fehérjék (MUSK, Lrp4) elleni antitestek azonosíthatóak, ami mind a diagnosztika, mind a terápiás stratégia megalkotása szempontjából alapvető fontosságú. Magyarországon ezen két antitest vizsgálata jelenleg térítés ellenében érhető el (Gomez et al., 2010).

Míg az 1930-as években a betegség mortalitása 70%-os volt, addig mára ez az arány 2% körülire csökkent. Bizonyos gyógyszerek, infekciók, kifáradás, műtétek, stressz, terhesség és a menstruáció is a miaszténiás tünetek fellángolásához vezethetnek. A miaszténia gyakran társul a csecsemőmirigy (tímusz) perzisztálásához vagy daganatához, melyet mellkas-CT mutat ki.

A szem körüli izmok érintettsége szemhéjcsüngést, kettőslátást okoz, a garat és gége izomzatának gyengesége a rágás, az artikuláció és a nyelés zavarához vezet, míg generalizált vázizomgyengeség esetén a végtagok, különösen azok testközeli részének a gyengesége észlelhető. Az izomgyengeséget fárasztás provokálja, illetve súlyosbítja, emellett napi fluktuáció is jellemző: délelőtt a tünetek enyhébbek, délutánra, estére kifejezettebbé válnak. Miaszténiás krízisről súlyos

nyelészavar és a légzőizmok gyengesége esetén beszélünk, ami a félrenyelés és légzési elégtelenség veszélye miatt intenzív osztályos elhelyezést igényel, mortalitása 15% (Gilhus et al., 2019).

A miaszténia diagnosztikájában jól használható az edrofónium teszt, amelynek során az acetilkolint bontó acetilkolin-észterázt egy gyors felezési idejű szerrel gátolva a tünetek néhány percen belül, átmenetileg, látványosan javulnak. Nemzetközi ajánlások alapján ezt követően az AChR és MUSK elleni antitest vizsgálatra javasolt, melynek pozitivitása diagnózist ad. A *repetitív idegingerlés* során valamely perifériás ideg 3 Hz-cel történő ingerlése alatt a kiváltott motoros válaszokat az ideg által beidegzett izomról felszíni elektróddal vezetik el. Szignifikáns (10% feletti) amplitúdócsökkenés a neuromuszkuláris junkció funkciózavarára utal. Az egyes-rost *elektromiográfia* (single-fiber electromyography, SF-EMG) egy érzékenyebb, de kevésbé specifikus, nagy gyakorlatot igénylő módszer, hazánkban néhány elektrofiziológiai centrumban érhető el (Gilhus et al., 2019).

A miaszténia kezelésének alapja az acetilkolin-észteráz gátlása (piridostigmin). A betegség fellángolása esetén az immunrendszert gátló szteroid adása javasolt. Ha a beteg szteroidigénye túl nagy vagy korábban miaszténiás krízisbe került, krónikus immunszuppresszáns (például azathioprin) bevezetése ajánlott. Ha a mellkas-CT timóma jelenlétét igazolja, a tímusz eltávolítása javasolt. Perzisztens tímusz esetén a tímusz eltávolítása csak akkor végzendő, ha a beteg fiatal, és AChR elleni antitesttel rendelkezik. Miaszténiás krízis esetén a beteg intenzív osztályra helyezendő és plazmacsere (PLEX) vagy intravénás immunglobulin (IvIg) adása szükséges az antitestek mielőbbi eltávolítása érdekében (Mantegazza–Antozzi, 2020).

IZOMBETEGSÉGEK

Az izombetegségek hátterében leggyakrabban örökletes okok, anyagcsere-betegségek, toxikus ártalmak vagy autoimmun folyamatok állnak. Általában a vázizomzat, különösen a törzsközei végtagizmok gyengeségét, olykor sorvadását okozzák, súlyosabb esetben a beteg munka-, illetve járásképtelenné válik. Nyelés- vagy légzészavar esetén bizonyos kórformák halálos kimenetelűek lehetnek (Hilton-Jones–Turner, 2014). A neuromuszkuláris szakember feladata ezekben a betegségekben az ok felfedése, a kezelhetőség megítélése, és öröklődő esetekben genetikai segítségével a családtervezés segítése.

Izomdisztrófiák

Az izomdisztrófiák hátterében az izom valamely strukturális fehérjéjének génhibája áll. A vázizomzat fokozatosan gyengül, sorvad, elsősorban a törzsközei izmok érintettek. Az izomsejtek szétesését jelző kreatin kináz (CK) enzim a be-

teg szérumában magas, az *elektromiográfia* izombetegségre utal. A diagnózishoz izombiopsziára és genetikai vizsgálatokra is szükség lehet.

Leggyakoribb a *Duchenne-izomdisztrófia*, melynek hátterében az X-kromoszómán kódolt disztrofin gén deléciói vagy mutációi állnak. A disztrofin fehérje az izommembrán strukturális és funkcionális épségéért felelős. A betegség prevalenciája kb. 1/7250. Általában óvodáskorban tűnik fel először, hogy a fiúgyermek nehezebben fut vagy lépcsőzik, guggoló helyzetből a felállás neheztelt. A betegek tizenéves korban kerekesszékekbe kerülnek, légzési elégtelenség következtében gyakran 15–25 éves korban meghalnak. *Szájon át adható* szteroid lassíthatja a progressziót. Mostanában alapos gyanú esetén elsőként genetikai vizsgálatot végeznek. Ugyanezt a gént érinti a *Becker-izomdisztrófia*, de ebben az esetben a tünetek jóval enyhébbek, a betegek negyven–ötven évet élnek. A két betegség közötti különbség lényege, hogy míg Duchenne-disztrófiában semmilyen vagy teljesen funkcióképtelen disztrofin képződik, addig Becker-disztrófiában kialakul disztrofin, de az csökkent funkciójú. Az utóbbi években bizonyos genetikai eltérések esetén oki kezelés is elérhetővé vált: antisense oligonukleotid gyógyszerek a disztrofin fehérje kialakulását gátló génszakaszt lefedve, azt mintegy kiiktatva, a Duchenne-kórformát a jóval enyhébb fenotípusú Becker-formává változtathatják (eteplirsén, golodirsén, vitolarsén, ataluren) (Pascual-Morena et al., 2020).

A *disztrófia miotónika* autoszomális domináns módon öröklődő betegség, a miotonin protein kináz CTG-trinukleotid hármas kórosan nagyszámú expanziójával jár. A törzsközeli izmok mellett a törzstől távolabbi izmok is gyengék, s jellemző az izmok elernyedésének zavara (kézfogáskor nehezebben tudja elengedni a másik fél kezét), valamint a korai katarakta és a frontális kopaszság is. A potenciálisan fellépő szívizombántalom és szívritmuszavarok miatt fontos a betegek kardiológiai gondozása (Yum et al., 2017).

A *facio-scapulo-humeralis izomdisztrófia* (FSHD) autoszomális domináns módon öröklődik, elsősorban az arcizmok és a felső végtagi törzsközeli izmok gyengesége jellemzi, míg a *végtagöv típúszú izomdisztrófiák* (limb-girdle muscular dystrophies, LGMD) többségének hátterében autoszomális recesszív öröklésment áll. A betegséget számos gén eltérése okozhatja.

Miopátiák

A miopátiák hátterében állhat az izom ultrastrukturális eltéréseivel járó genetikai, öröklődő ok, öröklődő (szénhidrát- vagy lipidanyagcsere) vagy szerzett anyagcserezavar (pajzsmirigy *diszfunkció*, a só- és vízháztartás zavarai), toxikus bántalom (például: sztatinok, alkohol). Fontos a kezelhető okok (például Pompe-betegség) feltárása. Mivel a sztatinok okozhatnak miopátiát, ennek szedésére a betegség gyanújakor mindig rá kell kérdezni!

Miozitiszek

A *miozitiszek* (izomgyulladások) diagnózisát a klinikai tünetek mellett az emelkedett szérum CK (izomban lévő enzim), az izombántalmat jelző EMG-lelet, az izom szövettani vizsgálata, *miozitisz*asszociált vagy *miozitisz*specifikus antitestek jelenléte, illetve egyéb immunológiai társbetegségek előfordulása határozza meg. A betegek gondozása immunológus feladata.

A NEUROMUSZKULÁRIS SZAKRENDELÉSEK HELYZETE ÉS FELADATA

Sajnos hazánkban kevés neuromuszkuláris beteget gondozó centrum és szakember áll a betegek szolgálatában, noha a neuromuszkuláris betegek száma összevethető más, nagyobb neurológiai betegcsoportban (például Parkinson-kór vagy szklerózis multiplex) szenvedő betegek számával. A neuromuszkuláris beteget gondozó szakember egyik fontos feladata, hogy kiemlje azokat a betegeket, akiknek a betegsége kezelhető (például: autoimmun betegségek, anyagcsere-betegségek, egyes örökletes kórképek), szem előtt tartva, hogy a hagyományos kezelési módszerek mellett megjelentek az enzimpótló kezelések és a génterápiák is. Akiknél az oki terápia nem érhető el, a beteg gondozása, korrekt felvilágosítása, életminőségének javítása, súlyos genetikai betegség esetén a családtervezés segítése a cél (Deenen et al., 2015). Ez a munka speciális tudást és látásmódot, valamint nagy tapasztalatot és empátiát igényel.

IRODALOM

- Deenen, J. C. – Horlings, C. G. – Verschuuren, J. J. et al. (2015): The Epidemiology of Neuromuscular Disorders: A Comprehensive Overview of the Literature. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 2, 1, 73–85. DOI: 10.3233/JND-140045
- EFNS – EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis: Andersen, P. M. – Abrahams, S. – Borasio, G. D. et al. (2012): EFNS Guidelines on the Clinical Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis (MALS) – Revised Report of an EFNS Task Force. *European Journal of Neurology*, 3, 360–375. DOI: 10.1111/j.1468-1331.2011.03501.x
- Gilhus, N. E. – Tzartos, S. – Evoli, A. et al. (2019): Myasthenia Gravis. *Nature Reviews Disease Primers*, 5, 1, 30. DOI: 10.1038/s41572-019-0079-y
- Gomez, A. M. – Broeck, J. V. D. – Vrolix, K. V. et al. (2010): Antibody Effector Mechanisms in Myasthenia Gravis-Pathogenesis at the Neuromuscular Junction *Autoimmunity*, 43, 5–6, 353–370. DOI: 10.3109/08916930903555943
- Hilton-Jones, D. – Turner, M. R. (2014): *Oxford Textbook of Neuromuscular Disorders*. Oxford University Press
- Luigetti, M. – Romano, A. – Di Paolantonio, A. et al. (2020): Diagnosis and Treatment of Hereditary Transthyretin Amyloidosis (hATTR) Polyneuropathy: Current Perspectives on Improving

- Patient Care. *Therapeutics and Clinical Risk Management*, 16, 109–123. DOI: 10.2147/TCRM.S219979
- Mantegazza, R. – Antozzi, A. (2020): From Traditional to Targeted Immunotherapy in Myasthenia Gravis: Prospects for Research. *Frontiers in Neurology*, 11, 981. DOI: 10.3389/fneur.2020.00981
- Mirea, A. – Shelby, E. S. – Axente, M. et al. (2021): Combination Therapy with Nusinersen and Onasemnogene Apeparovvec-xioi in Spinal Muscular Atrophy Type I. *Journal of Clinical Medicine*, 10, 23, 5540. DOI: 10.3390/jcm10235540
- Pascual-Morena, C. – Cavero-Redondo, I. – Álvarez-Bueno, C. et al. (2020): Restorative Treatments of Dystrophin Expression in Duchenne Muscular Dystrophy: A Systematic Review. *Annals of Clinical and Translational Neurology*, 7, 9, 1738–1752. DOI: 10.1002/acn3.51149
- Preston, D. C. – Shapiro, B. E. (eds). (2020): *Electromyography and Neuromuscular Disorders*. 4th ed. Elsevier
- Yum, K. – Wang, E. T. – Kalsotra, A. (2017): Myotonic Dystrophy: Disease Repeat Range, Penetrance, Age of Onset, and Relationship between Repeat Size and Phenotypes. *Current Opinion in Genetics and Development*, 44, 30–37. DOI: 10.1016/j.gde.2017.01.007