

Jaksokirja - oppimistavoitteet

- Tunnistaa myasthenia graviksen taudinkuvan
- Tietää myasteniapotilaan lääkehoitoon liittyvät varotoimet
- Tietää rabdomyolyysin tärkeimmät syyt, komplikaatiot ja hoitoperiaatteet
- Tuntee myosiitin taudinkuvan ja yleisimmät syyt
- Tuntee yleisimpien lihasdystrofioiden kliiniset piirteet

Punainen = hallitse, osaa käyttää tai soveltaa

Sininen = tiedä, tunnista, ymmärrä

Vihreä = erityisosaamista, hyödyllistä neurologiasta kiinnostuneille



Myasthenia graviksen taudinkuva

Ydinasiat

- ▶ Myasthenia gravis on yleisin hermo-lihasliitoksen sairaus, joka aiheuttaa rasituksen korostuvaa poikkijuovaisten lihasten väsyvyyttä.
- ▶ Diagnoosi tehdään kliinisen kuvan, vastaainemääritysten ja ENMG:n avulla.
- ▶ Ensisijainen hoito on pyridostigmiinilääkitys, johon voidaan tarvittaessa yhdistää immunosuppressiivisia ja muita lääkkeitä.
- ▶ Tymektomia kuuluu yleistyneen MG:n hoitoon, ja taudin etenemisen hillitsemiseksi se tulisi tehdä riittävän varhain.
- ▶ Potilaiden tarkempi diagnostiikka, hoidon aloitus, alkuseuranta ja lääkitysmuutokset on keskitetty erikoissairaanhoidon.



Luomen roikkuminen (ptoosi), kaksoiskuvat (diplopia), puheen puuromaisuus – nasaalinen puhe (\approx dysarthria) nielemisvaikeus (dysfagia)

Myasthenia Gravis – taudille luonteenomaista (patognomonista)

- Fyysiseen rasitukseen (**väsymiseen**) liittyvä
 - lihasheikkous
- Oireet tyypillisesti **silmien/kasvojen** alueella:
 - Luomen roikkuminen (ptoosi)
 - Silmien liikeheikkous (2-kuvat, kohdistusvaikeus)
- Myasteenisessa kriisissä potilas **ei enää jaksa hengittää** ja tarvitsee tehohoitoa selvitäkseen

Myasthenia Gravisin klassiset oireet

- Luomen roikkuminen (ptoosi)
- Kaksoiskuvat (diplopia)
- Puheen puuromaisuus – nasaalinen puhe (\approx dysartria)
- Nielemisvaikeus (dysfagia)
- Proksimaalinen lihasheikkous (reisien, hartiasseudun/olkavarsien heikkous)

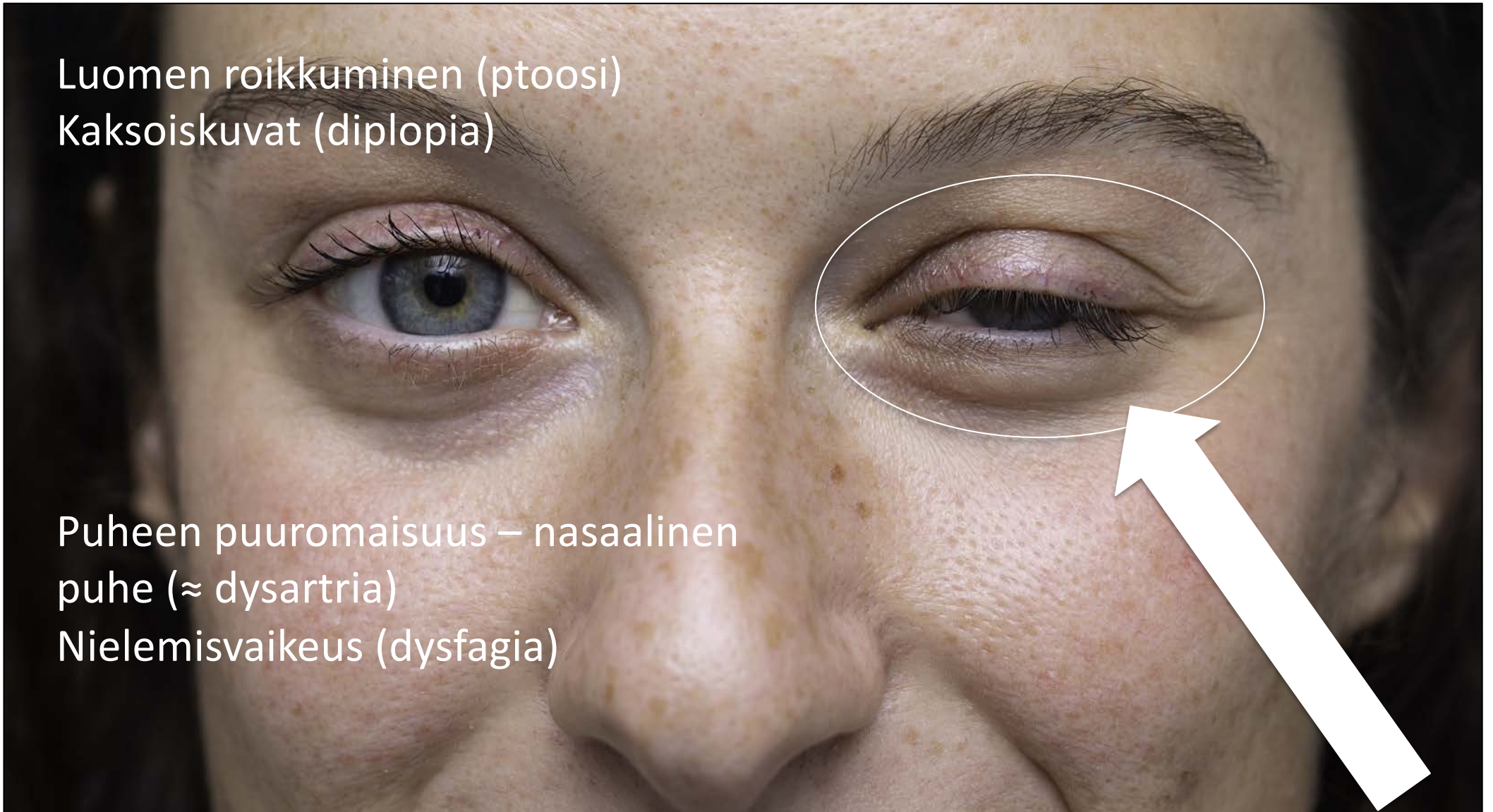
Myasthenia Gravis – muut oireet

- Suun, äänihuulten väsyminen: äänen ”honotus”
- Nielun väsyminen: nielemisvaikeus
- Raajaväsyvyys: käsien, jalkojen proksimaaliset heikkousoireet
- Vartalon, rintakehän väsyminen: hengitysvaikeus
- Vaikeissa tapauksissa hengityslihasten täydellinen väsähtäminen (myasteeninen kriisi)

Luomen roikkuminen (ptoosi)

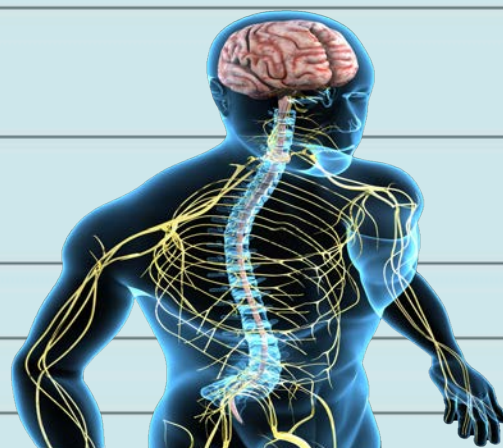
Luomen roikkuminen (ptoosi)
Kaksoiskuvat (diplopia)

Puheen puuromaisuus – nasaalinen
puhe (\approx dysartria)
Nielemisvaikeus (dysfagia)



TAULUKKO 1. Kliiniset lihasväsyvyytestestit.

Tutkimukset	Normaali suoritus	Valkea MG
Käsen nyrkistys yläraajat nostettuna eteen hartiatasolle	> 90 s, nyrkistys > 70 kertaa	< 10 s, < 10 kertaa
Ylöspäin katsominen	> 1 min (2 min). Ilmaantuuko kaksolskuvia tai riippuluomi siten, että mustuainen peittyä ainakin osittain? Ilmaantumisaika kirjataan.	Kaksolskuvat tai riippuluomi ilman rasitusta
Silmien sulkeminen	Silmien voimakas sulkeminen ja avaaminen 20 kertaa	Riippuluomi voimistuu
Pään nosto alustalta	> 20 kertaa	< 5 kertaa
Alaraajojen kannatus 30° kulmassa	> 60 s	< 10 s
Selänmakuulta ylös nousu	Ilman apua	Tarvitsee apua
Irvistäminen	>20 kertaa	< 5 kertaa, hypomimia
Vihellys	Normaali	Ei onnistu
Puhe	Ei väsy 120 s aikana	Dysartrista, honottavaa



TAULUKKO 3. Myasthenia graviksen (MG) erotusdiagnostiikassa huomioitavia sairauksia tai oireita.

Erotusdiagnostisia vaihtoehtoja	Erot MG:hen nähden
Aivoverenkiertohäiriöt	Äkillinen alku, halvaus tai tuntopuutokset noudattavat neuroanatomiaa
Motoneuronisairaus (ALS, spino-bulbaarinen lihasatrofia)	Etenevä, toispuolisesti painottunut oireisto, ei pahene rasituksessa ENMG-löydös poikkeava
Lihassairaudet	Yleensä perinnöllisiä ja hitaasti eteneviä (esim. mitokondriotaudit, FSHD, LGMD, DM1)
Lambert-Eatonin oireyhtymä	Heijasteet tavallisesti puuttuvat, proksimaalinen lihasheikkous, ENMG-löydös poikkeava Liittyy usein syöpään
Toiminnallinen lihasheikkous	Epäloogiset statuslöydökset, silmäoireet puuttuvat, yhdistetty edrofon- ja keittosuolatestaus voi selvittää tilannetta
Botulismi	Äkillinen alku, oireet etenevät nopeasti silmistä (laajat, valojäykät pupillit) bulbaari- ja muihin lihaksiin
Basedowin tauti	Kaksoiskuvien lisäksi mukana oftalmoplegia ja eksoftalmus
Fisherin oireyhtymä osana polyradikuliittia	Oireina oftalmoplegia, ataksia ja arefleksia
MS-tauti	Mukana voi olla bulbaari- ja kaksoiskuvaoireita, usein lisäksi toispuoliset raajaoireet tai toisen silmän näön heikentyminen, oireet aaltomaiset, eivät pahene rasituksessa Aivojen magneettikuvauksen ja aivo-selkäydinnestetutkimuksen löydökset poikkeavia

ALS = amyotrofinen lateraaliskleroosi, ENMG = hermo-lihassähkö tutkimus, FSHD = kasvo-hartiaseudun lihasdystrofia, LGMD = hartia-lantiodystrofia, DM1 = tyypin 1 myotoninen dystrofia



**Myasteniapotilaan
lääkehoidon varotoimet**

A

Lääkeaineet, joiden käyttö on kielletty

Antibiootit;	aminoglykosidit, makrolidit (aritmromysiini, klaritromysiini, erytromysiini, roksitromysiini, telitromysiini)
Rytmihäiriölääkkeet;	disopyramidi, meksiletiini, prokainamidi, kinidiini
Anestesia-aineet;	eetteri, tubokurariini
Muut;	kloroformi, morfiini, penisillamiini, klorokiini

B

Lääkeaineet, joiden käyttöä on syytä välttää

Antibiootit;	tetrasykliini, fluorokinolonit (moksifloksasiini, norfloksasiini, ofloksasiini, siprofloksasiini)
Verenpainelääkkeet;	kalsiumsalpaajat
Psykyen lääkkeet;	litium, fentiatsiinin johdannaiset, bentsodiatsepiinit
Unilääkkeet;	barbituraatit, lyhytvaikutteiset unilääkkeet
Lihasselaksantit;	baklofeeni, titsanidiini
Muut;	asetatsoliamidi, fenytoliini, etosuksimidi, magnesium

C

Lääkeaineet, joita on käytettävä varoen

Antibiootit;	sulfonamidit, doksisykliini
Verenpainelääkkeet;	beeta-salpaajat (myös silmätipat)
Muut;	e-pillarit, statiinit, alfa- ja beta-interferoni, antikolinergit, karnitiini, paikallispuudutteet kasvojen alueella

Kuopiossa tammikuussa 2009
LT, professori Tuula Pirttilä,
neurologian erikoislääkäri
Suomen MG-yhdistyksen asiantuntijalääkäri

www.suomenmg-yhdistys.fi

Myasthenia Gravis – tutkimukset

- Tensilon-testi
- Asetyylikoliinireseptorivasta-aineet, seerumista (S -AChR-Ab)
 - AChR-Ab – negatiivisissa tapauksissa harkinnan mukaan lihasspesifisen tyrosiinikinaasin vasta-aineet (S –MuSKAb)
- ENMG – toistostimulaatio, yksisäietutkimus
- THX-rtg, thoraxin TT (tymooman poissulku)

Myasthenia Gravisin hoito (1)

- Pyridostigmiini (Mestinon[®]) ensisijainen oireenmukainen lääkehoito
- Aloitusannos 30 mg x 3/vrk, annosnosto tarv. viikon välein 10 - 20 mg/kerta-annos/vrk, annos yksilöllinen
- Maksimiannos yleensä ad 130 mg x 6 - 8 (ei miel. annostelua alle 4 t välein), suuret annokset voivat lamauttaa hermo-lihasliitoksen ja johtaa kolinergiseen kriisiin

Myasthenia Gravisin hoito (2a)

- Kortikosteroidi (Prednison[®], Prednisolon[®])
- Aloitusannos 1 mg/kg/vrk ainakin 10 vrk:n ajan tai kunnes saavutetaan kliininen lääkevaste
- Annosta vähennetään hitaasti 5 mg/kk kunnes päästään ylläpitoannokseen 10 mg ja 20 mg joka toinen päivä tai 5 - 10 mg päivittäin, tavoitteena vuoropäivin annostelu
- Tila huononee väliaikaisesti n. 30 %:lla 1 - 3 vko:n aikana, yleensä 2 - 5 pv:n kohdalla
- Kaliumin seuranta säännöllisesti 3 - 6 kk:n välein

Myasthenia Gravisin hoito (2b)

- Metyyliprednisolonia (Solomet[®], Solu-Medrol[®])
1 - 1,5 g i.v. 3 vrk
- Edeltävästi CRP, PVK, K, Na, Krea, gluk.
- Tarv. thx-rtg, PLV+vilj, NSO-rtg
- RR, gluk ja tarv. PEF-seuranta
- Ensimmäisen kerran osasto-olosuhteissa
- Teho 1 - 2 vko:n kuluessa, yleensä säilyy n. 3 kk, joskus 12 kk

Myasthenia Gravisin hoito (3)

- Atsatiopriini (Azamun[®], Imurel[®])
- Vaste hitaasti n. 6 kk:n kuluttua
- Kontraindikaatiot: raskaus, maksasairaudet, luuytimen toimintahäiriöt

Myasthenia Gravisin hoito (4)

- Kateenkorvanpoisto (tymektomia)
 - Kaikille yleistynyttä myastheniaa sairastaville, joilla tauti alkanut <60-vuotta
- Plasmafereesi
 - Myastenisessa kriisissä sekä nopeasti pahentuneessa, vaikeaoireisessa myasteniassa
- Immunoglobuliini (IVIG) laskimoon annettuna
 - Harkiten myastenian pahenemisvaiheen hoitoon etenkin infektion laukaisemaan tilanteeseen

Myasthenia Gravisin lääkehoito		Vaikutuksen alku	Aika maksimi-vaikutukseen
Oireenmukainen hoito			
Peruslääke	Pyridostigmiini	10-15 minuuttia	2 tuntia
Immunologinen hoito			
Krooninen vaihe	Prednisoni	2-3 viikkoa	5-6 kuukautta
	Atsatiopriini	≈ 12 kuukautta	1-2 vuotta
	Mykofenolaatti	6-12 kuukautta	1-2 vuotta
	Syklosporiini tai takrolimusiiini	≈ 6 kuukautta	≈ 12 kuukautta
Immunologinen hoito			
Akuuttitilanne	Plasmafereesi	1-7 päivää	1-3 viikkoa
	IVIG	1-2 viikkoa	1-3 viikkoa
Kirurginen hoito			
	Kateenkorvan poisto	1-10 vuotta	1-10 vuotta

IVIG = laskimoon annettava immunoglobuliini, viite: www.uptodate.com

Table 2. Drugs Used Most Frequently for the Treatment of Myasthenia Gravis.

Drug	Mode of Action	Dose	Side Effects	Risks and Contraindications
Pyridostigmine	Symptomatic; acetylcholinesterase inhibition	Single dose: 10–120 mg; daily dose: 40–600 mg	Cholinergic autonomic effects	Cholinergic crisis
Prednisone or prednisolone	Immunomodulation	Induction dose: 40–80 mg daily; stable dose: 5–20 mg daily; alternate-day treatment is an alternative	Widespread dose-dependent glucocorticoid effects	Gastrointestinal bleeding, cushingoid appearance
Azathioprine	Suppression of B and T cells	50–250 mg daily	Nausea, vomiting, tiredness, infections, night sweats	Leukopenia, liver toxicity
Mycophenolate mofetil	Suppression of B and T cells	1.5–2 g daily	Nausea, vomiting, diarrhea, joint pain, infections, tiredness	Leukopenia, progressive multifocal leukoencephalopathy; contraindicated during pregnancy
Rituximab	Suppression of B cells	0.5–1 g, repeated after 2 wk; can be repeated at 6-mo intervals	Nausea, infections, infusion-related problems	Progressive multifocal leukoencephalopathy
Methotrexate	Inhibition of folate metabolism	Gradual increase to 20 mg/wk	Nausea, infections, lung disease	Leukopenia, liver toxicity; contraindicated during pregnancy
Cyclosporine	Suppression of T cells and natural killer cells	2.5–5 mg/kg of body weight daily	Nausea, hypertension, infections, hypertrichosis	Kidney toxicity
Tacrolimus	Suppression of T cells and natural killer cells	3 mg daily	Nausea, infections, lung disease, hypertension, neuropsychiatric problems	Liver and kidney toxicity
Cyclophosphamide	Suppression of B and T cells	1–5 mg per kg administered by intravenous infusion every 4 wk for a limited period	Nausea, vomiting, alopecia, discoloration of nails and skin, infections	Leukopenia
Intravenous immune globulin	Suppression of B and T cells, neutralization of autoantibodies	2 g per kg administered over a period of 2 to 5 days	Nausea, headache, fever, hypotension or hypertension, local skin reactions	IgA deficiency, allergic reactions

Myasthenia Gravisin yleislääkäriseuranta (1)

- Mikäli myasthenia on stabiili 1 - 2 vuoden ajan eikä immunosuppressiivista lääkitystä käytössä, seuranta voidaan toteuttaa terveyskeskuksessa tai työterveyshoidossa
- Mikäli myastheniaoireet lisääntyvät tai on lääkitysongelmia, potilas otetaan uudelleen arvioon neurologian pkl:lle

Myasthenia Gravisin yleislääkäriseuranta (2)

Kun myasthenian hoitotasapaino huononee ja lääkäri määrää laboratoriotutkimuksia, niin pyydä häntä määräämään kokeiden yhteydessä otettavaksi samalla seuraavat tutkimukset MG:n takia:

- Pieni verenkuvaa (Hb, Leuk, Hkr, MCHC)
- Kalium (normaali 4,2-4,5)
- Kalsium
- Kilpirauhaskokeet
- CRP (akuutin tulehduksen mittaus)
- PLV (virtsanäyte)
- Krea (munuaiskoe)

Määräajoin on MG:n takia syytä kontrolloida seuraavat laboratoriotutkimukset:


- Pieni verenkuvaa 1 x 1 vuodessa
- Kalium 1 x 1 vuodessa
- Kilpirauhaskokeet 1 x 2 vuodessa.

Kuopiossa tammikuussa 2009

LT, professori Tuula Pirttilä, neurologian erikoislääkäri

Suomen MG-yhdistyksen asiantuntijalääkäri

www.suomenmg-yhdistys.fi



**Rabdomyolysin tärkeimmät syyt,
komplikaatiot ja hoitoperiaatteet**

Vakavan lihasvaurion aiheuttajia

Vakavan lihasvaurion (rabdomyolyysi) aiheuttajia

1. Trauma tai kompressio esim. monivamma, murskavamma, verisuoni - tai ortopedinen leikkaus, tajuttomuus, pitkittynyt immobilisaatio

2. Fyysiseen rasitukseen liittyvä vaurio

Normaali lihas

Äärimmäinen fyysinen rasitus

Lämpöhalvaus

Sirppisoluanemia

Kouristuskohtaus (pitkittynyt)

Hyperkineettiset liikehäiriöt

Lihassairaus

Metabolinen lihassairaus (myopatia) tai mitokondriotauti

Maligni hypertermia tai neuroleptisyndrooma

3. Muu syy - joka ei liity fyysiseen rasitukseen esim. alkoholismi, myrkytys, infektio, vakava elektrolyyttihäiriö, endokrinologinen syy, tulehduksellinen lihassairaus

Rabdomyolyysi pähkinäkuoressa

Vakavan lihasvario	Kliininen kuva	Huomio
Määritelmä	Poikkijuovaisen lihaksen vaurio, joka voi johtaa akuuttiin munuaisten vajaatoimintaan	Vakava lihasvaurio = rabdomyolyysi
Oireet	Kipu, turvotus ja kosketusarkuus vaurioalueilla	Raajoissa, pakaroissa, selässä
	Potilas voi olla tajuton ja sekava - anamneesi usein tämän takia puutteellinen	Kuivuminen (dehydraatio) ja kuume altistavat komplikaatioille
	Virtsa voi olla tummaa	Väri johtuu myoklobiinista
Diagnoosi	Plasman kreatiinikinaasi P-CK	CK usein > 10 000–100 000 U/l
	Muita laboratoriolöydöksiä: korkea krea, hypokalsemia, hyperkalemia, hyperfosfatemia	Löydökset ilmaantuvat munuaisten vajaatoiminnan kehityttyä
Erotusdiagnoosi	Syvä laskimotukos - tajuttomuus tai myrkytys voi vaikeuttaa diagnostiikkaa	Tunnustele lihakset ja huomioi arkuus ja turvotus.
Hoito	Tehostettu nestehoito	1 000 ml 0.9 % NaCl-liuosta ensimmäisen tunnin aikana
	Tavoitteena on säilyttää diureesi 200–300 ml/t	Virtsan alkalisointia voidaan harkita
	Dialyysi, jos on kehittynyt anuria ja diureesi ei palaudu	
	Kirurgin konsultaatio	Esim. faskiotomia voi tulla kyseeseen
Ennuste	Hyvä, mutta pysyvä hermo- ja lihasvaurio on mahdollista	Munuaisten vajaatoiminta palautuu hyvällä hoidolla



Myosiitin taudinkuva ja yleisimmät syyt

Myosiitti = poikkijuovaisen lihaksen tulehdus

Myosiittien taudinkuva

Table 1. Criteria Supporting the Diagnosis of Inflammatory Myopathies.

Criterion	Dermatomyositis	Polymyositis	Necrotizing Autoimmune Myositis	Inclusion-Body Myositis
Pattern of muscle weakness	Subacute onset of proximal symmetric weakness with characteristic skin rash in patients of any age	Subacute onset of proximal symmetric weakness in adults (diagnosis is made when other causes have been ruled out)*	Acute or subacute onset of proximal, often severe weakness in adults	Slow onset of proximal and distal weakness; atrophy of quadriceps and forearms; frequent falls; mild facial muscle weakness in people older than 50 years of age
Creatine kinase level	High, up to 50 times the upper limit of normal; can at times be normal	High, up to 50 times the upper limit of normal in early active disease; may linger at up to 10 times the upper limit of normal	Very high; more than 50 times the upper limit of normal in early active disease	Up to 10 times the upper limit of normal; can be normal or slightly elevated
Electromyography	Myopathic units (active and chronic)	Myopathic units (active and chronic)	Active myopathic units	Myopathic units (active and chronic) with some mixed large-size potentials
Muscle biopsy	Perivascular, perimysial, and perifascicular inflammation; necrotic fibers in "wedge-like" infarcts; perifascicular atrophy; reduced capillaries†	CD8+ cells invading healthy fibers; widespread expression of MHC class I antigen; no vacuoles; ruling out of inflammatory dystrophies	Scattered necrotic fibers with macrophages; no CD8+ cells or vacuoles; deposits of complement on capillaries‡	CD8+ cells invading healthy fibers; widespread expression of MHC class I antigen; autophagic vacuoles,§ ragged-red or ragged-blue fibers; congophilic amyloid deposits¶
Autoantibodies	Anti-MDA-5, anti-Mi-2; anti-TIF-1 and anti-NXP-2 (implicated in cancer-associated dermatomyositis)	Antisynthetase antibodies (often seen in overlap myositis) associated with interstitial lung disease, arthritis, fever, and "mechanic's hands"	Anti-SRP and anti-HMGCR, specific for necrotizing autoimmune myositis	Anti-cN1A (of uncertain pathologic significance)
Magnetic resonance imaging	May show active inflammation	May show active inflammation; could guide biopsy site	May show active inflammation; could guide biopsy site	Shows selective muscle involvement, but might be difficult to distinguish atrophy from chronic inflammation



Yleisimpien lihasdystrofioiden kliiniset piirteet

Maunu Jokela, Bjarne Udd. Lihastautiepäily – kuinka tutkin ja diagnosoin.
Suomen Lääkärilehti 45/2014 vsk 69

Yleisimmät lihastaudit Suomessa ja niiden keskeisimmät kliiniset piirteet (1)

Lihastauti	Alkamisikä	Anamneesi	Status
Tibiaalinen lihasdystrofia noin 1 000 potilasta	35–65 v	Kävelyvaikeus, roikkunilikka (potilaalla ja/tai sukulaisilla)	Nilkan dorsifleksion heikkous ja myöhemmin isonvarpaan ojennuksen heikkous
Tyypin 2 myotoninen dystrofia (DM2) 600–700 potilasta	Aikuisikä	Lihaskivut, portaidennousun vaikeus, suvussa DM2-sairautta	Syväkyykystä ylösnousemisen vaikeus, pohkeiden hypertrofia
Myasteniat 600–700 potilasta	Yleensä aikuisikä	Kaksoiskuvat, puhe- ja syömisvaikeudet, lihasteikkouden vaihtelu	Väsyvyys toistoliikkeiden testauksissa (nyrkistys, silmien räpytys yms.)
Tyypin 1 myotoninen dystrofia (DM1) 500–600 potilasta	Mikä ikä tahansa (myös vaikea synnynnäinen muoto)	Suku: lihasheikkous, harmaakaihi, sydänsairaudet, käsien distaalinen heikkous (esim. purkkien avaamis- vaikeus)	Nyrkistys- ja perkussiomyotonia, distaali- ja kasvolihastenheikkous, otsakaljuus
Kongenitaalinen myotonia noin 500 potilasta	Lapsuus- ja nuoruusikä	Liikkellelähövaikeus, vaikeus irrottaa otetta esineistä	Nyrkistys- ja perkussiomyotonia, lihaksikkaat alaraajat, ei heikkoutta
Amyotrofinen lateraaliskleroosi (ALS) noin 350 potilasta	Yleensä 40 ikävuoden jälkeen	Asymmetrinen, lihasheikkous, lihasten nykinät ja krampit	Ylemmän motoneuronin löydökset, lihasatrofia, faskikulaatiot
Sporadinen inkluusio- kappalemyosiitti noin 300 potilasta	Lähes aina yli 50 v	Pullojen ja purkkien avaamisen vaikeus, kaatuilu, portaidennousuvaikeus	Sormien pitkien fleksorien heikkous, syväkyykystä ylösnousemisen vaikeus, lihasatrofiat kyynärvarsissa volaarisesti ja nelipäisessä reisilihaksessa

Yleisimmät lihastaudit Suomessa ja niiden keskeisimmät kliiniset piirteet (2)

Lihastauti	Alkamisikä	Anamneesi	Status
Dystrofinopatiat (Duchennen ja Beckerin tauti) noin 250 potilasta	Ennen kouluikää (Duchennen tauti) tai myöhemmin (Beckerin tauti)	Kävelyn ja portaidennousun vaikeus	Gowersin merkki, reisilihasten atrofia ja pohkeiden hypertrofia
Hartia-lantiodystrofiat (LGMD) yli 200 potilasta	Mikä ikä tahansa (ei vauvaikä)	Kävelyn ja portaidennousun vaikeus	Proksimaalilihasten atrofia, joskus lapaluiden siirrotus
Fakioskapulohumeraalinen lihasdystrofia (FSH) noin 200 potilasta	90 %:lla alle 20-vuotiaana	Vaikeus viheltää, imeä pillillä ja nostaa yläraajoja, joskus roikkunilkka	Vaikeus viheltää, lapaluiden siirrotus
Welanderin tauti yli 100 potilasta	Yli 40 vuotta	Sormien ojennusheikkous	Sormien (ensivaiheessa etusormen) ojentajalihasvoimat, nilkkojen dorsifleksio
Kennedyn tauti yli 50 potilasta	Lähes aina aikuisikä, esiintyy ainoastaan miehillä	Lihasheikkous (bulbaarinen tai raajat), krampit, nykinät, suku usein ruotsinkieliseltä Pohjanmaalta (25)	Faskikulaatiot vartalolla, raajoissa ja kielessä, kielen atrofia, gynekomastia
LOSMoN yli 50 potilasta	Lähes aina aikuisikä	Krampit, nykinät, raajalihasheikkous, suku usein kotoisin Pohjois-Karjalasta	Lähes aina vaimeat alaraajajänneheijasteet



Syventävää tietoa

Lihastautiepäily - oireet

- Kivuton etenevä lihasheikkous
- Fyysinen suorituskyky heikkenee
- Lihakset surkastuvat (atrofioituvat)
- Joskus: halvauskohtaukset (perinnölliset ionikanavataudit), muutos virtsan värissä (myoglobinuria)

Lihastautiepäily - status

- Neurologinen status
- Inspektio: lihasten koko ja muoto
 - Proksimaaliset lihakset (reidet, hartiaseutu)
 - Pohkeet (pseudohypertrofia)
 - Kasvojen lihaksisto (mukaan lukien silmäluomet ja silmien liikkeet)
- Lihasten palpaatio

Lihastautiepäily - perustutkimukset

- Kreatiinikinaasi (CK)
- Kilpirauhaskokeet (T4v, TSH)
- Elektrolyytit (K, Na) Ca-ioni
- Glukoosi
- Statiinien käyttö

Lihastautiepäily - jatkotutkimukset

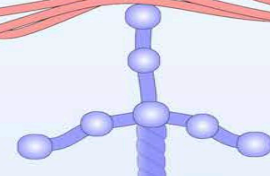
- ENMG
- Lihasbiopsia
 - Perusvärjäykset (tulehdukselliset lihassairaudet, mitokondriotaudit, Duchennen ja Beckerin lihasdystrofia)
 - Lisäimmunovärjäykset, immunoblottaukset (Lihastautikeskus, Tampere, TAYS)
- Lihasten MK (magneettitutkimus)
- Spesifit geenitestit

Lihasdystrofiat (lihassurkastumataudit)

- Lihasdystrofiat ovat ryhmä perinnöllisiä tauteja, joita luonnehtii etenevä luurankolihasen solujen tuhoutuminen, joka ei johdu keskus- tai ääreishermoston sairaudesta
- Dystrofiini on lihasproteiini joka osallistuu dystrofiini-glykoproteiinikomplekseihin ja jota koodaavan geenin poikkeavuudet johtavat Duchennen tai Beckerin lihasdystrofiaan

Basal lamina

- Duchennen lihasdystrofia johtuu dystrofiiniproteiinin puutoksesta lihassolun solukalvolla
- Beckerin lihasdystrofia dystrofiinin osittaisesta puutoksesta



Laminin

Sarcoglycan

Sarcospan

Dystroglycan

Dystrophin

Caveolin

Dystrobrevin

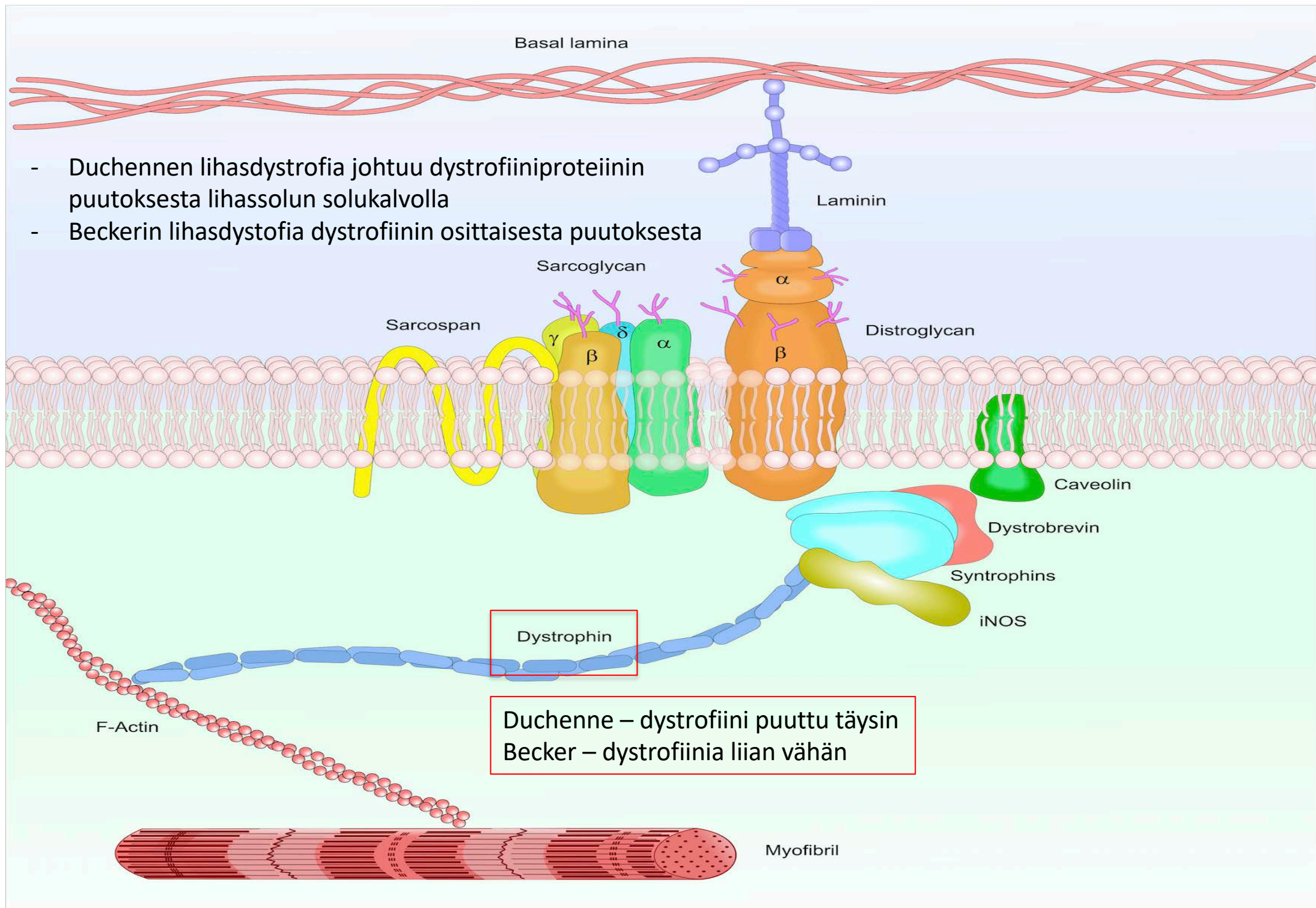
Syntrophins

iNOS

F-Actin

Duchenne – dystrofiini puuttu täysin
Becker – dystrofiinia liian vähän

Myofibril



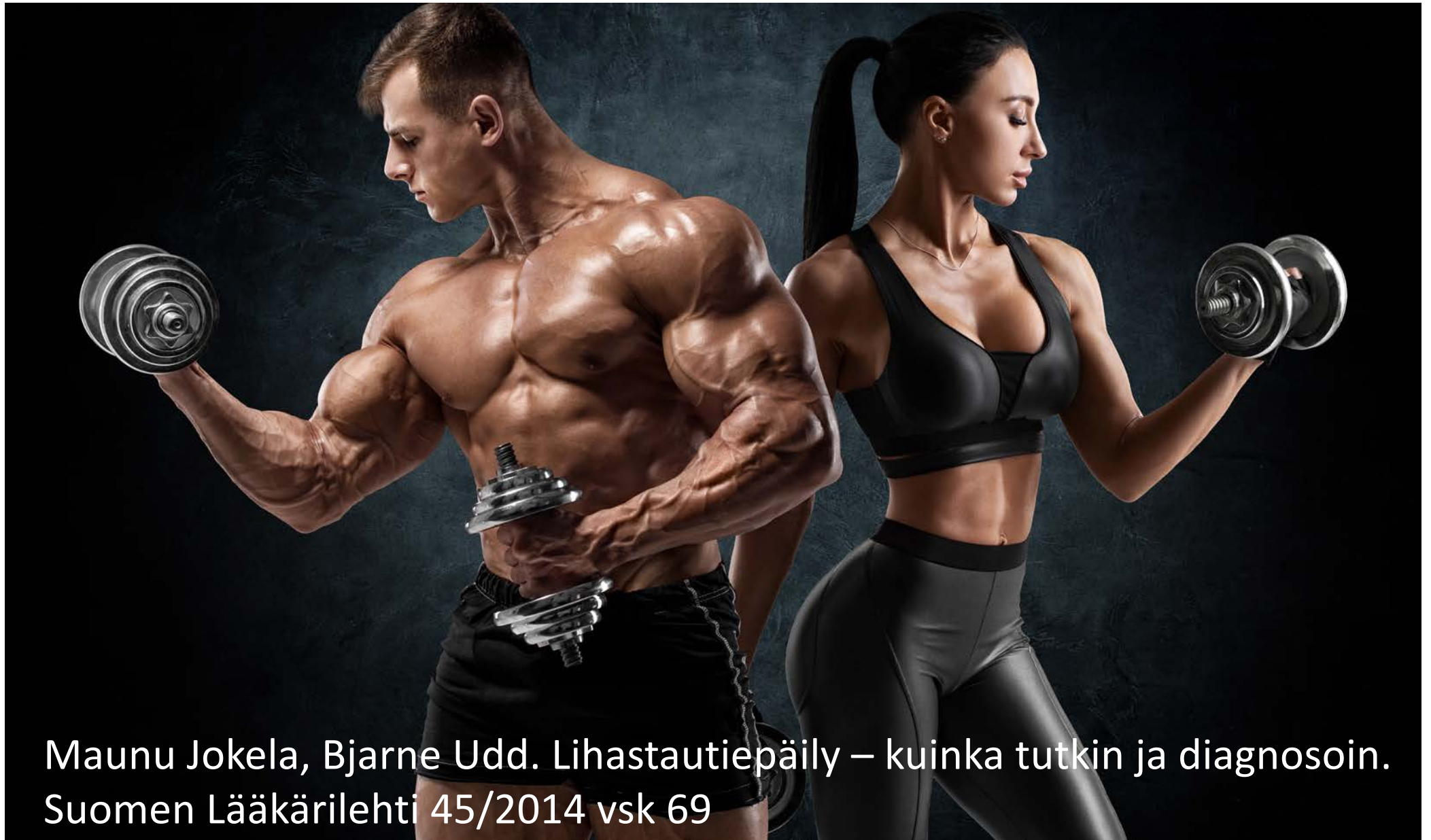
Duchennen ja Beckerin lihasdystrofiat

- Duchennen lihasdystrofia on X-kromosomissa periytyvä poikien vaikea lihasrappeuma
- Taudinkuvaan kuuluvat raajojen proksimaalisista alkava lihasheikkous, skolioosi, hengitysvaikeudet, sydänlihassairaus ja pohjelihasten pseudohypertrofia (näennäinen liikakasvu, valehypertrofia, pohkeet ovat lihaksikkaat mutta heikot)
- Beckerin lihasdystrofia muistuttaa Duchennea, mutta on oireiltaan sitä lievempi ja alkaa myöhemmällä iällä
- Oirekuva voi olla myös edellä mainittujen välimuoto

Duchennin ja Beckerin lihasdystrofioiden diagnostiikka

- Kliininen kuva: motorisen kehityksen hitaus, proksimaalinen lihasheikkous, kardiomyopatia, hengitysvaikeudet (pallealihaksen rappeuma), joskus puhe- ja oppimisongelmat, autismi, pakko-oireet
- Koholla oleva kreatiinkiniasientsyymi merkinä lihasvauriosta
- Geenitestit: dystrofiinigeenin mutaatio X –kromosomissa
- Tarvittaessa hermo- ja lihassähkötkimus (ENMG) ja lihasbiopsia
- Lääkehoito: kortikosteroidit (hyöty voittaa haitat), eteplirseeni (hyväksytty USA:ssa)

Suosittelavaa luettavaa



Maunu Jokela, Bjarne Udd. Lihastautiepäily – kuinka tutkin ja diagnosoin.
Suomen Lääkärilehti 45/2014 vsk 69