

**Afecțiunile neurologice cu transmitere
(predispoziție) ereditară: distrofiile
musculare progresive, amiotrofiile neurale,
miotoniile.**

Boala Wilson.

Ataxiile ereditare.

Boala Strumpell.

Vitalie Lisnic

Miopatiile Distrofiile musculare progresive

**Un grup de maladii ereditare,
caracterizate prin slăbiciune musculară
și atrofia mușchilor**

Distrofiile musculare progresive

Forma centurilor

- **X – lincată (distrofinopatii)**
- **Autosomal – dominante**
- **Autosomal - recisive**



Wilhelm Erb (1840-1921)



Distrofia musculară Duchenne

- **Cea mai frecventă formă de distrofie musculară**
- **Tipul de moștenire – recesiv X- lincat (exclusiv suferă bărbații)**
- **Debut – până la vârsta de 5 ani**
- **În adolescență – deficiențe motorii majore**
- **În deceniul 3 al vieții – exitus**



Distrofia musculară Duchenne

Simptome precoce:

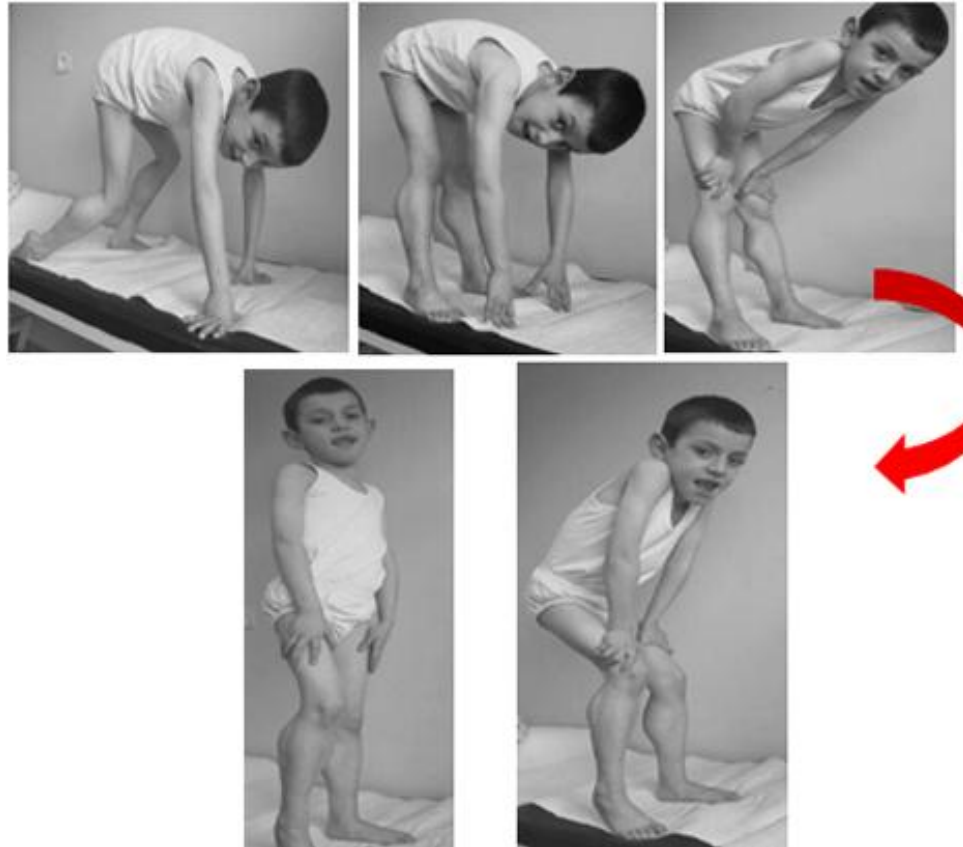
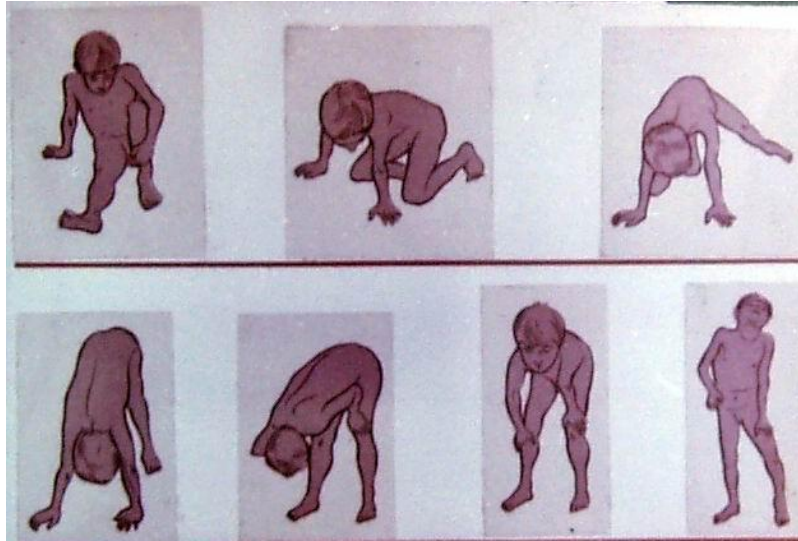
- Mers pe vârful degetelor**
- Mers de rață**
- Imposibilitatea alergării**

**Inițial se afectează mușchii centurilor pelviene,
apoi humero-scapulare, ulterior – mușchii
membrelor și mușchii respiratori**

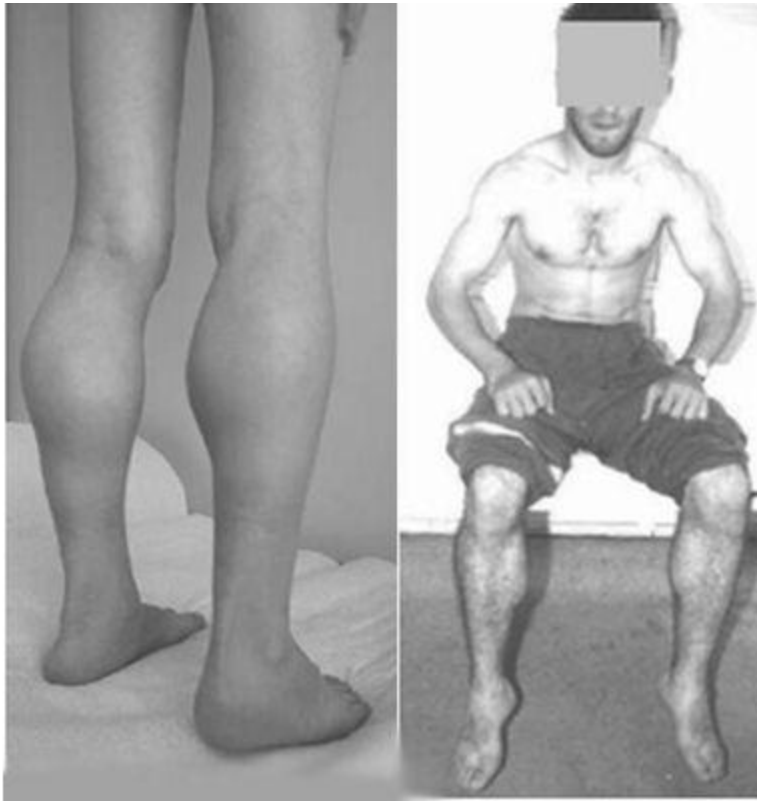
Pseudohipertrofia mușchilor gambelor

Semnul Gowers

Scara Govers



Pseudohipertrofia mușchilor gambei



Distrofia musculară Duchenne

- **În stadiile tardive – implicarea mușchilor cardiaci și retard mintal**

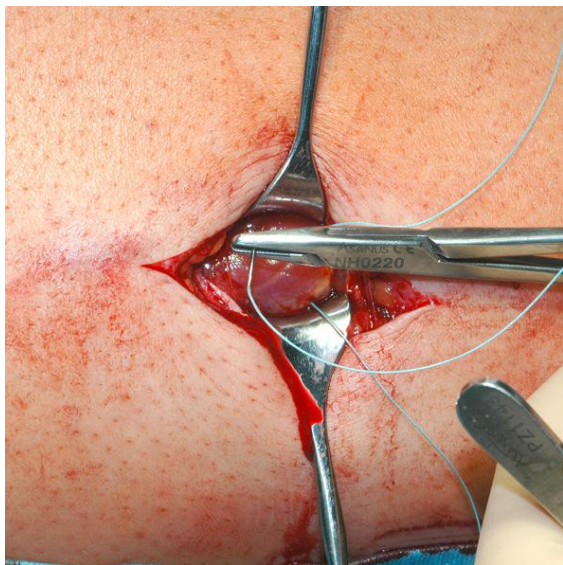
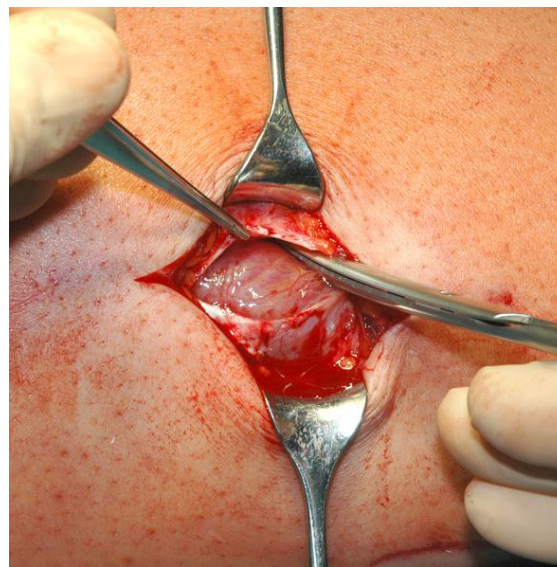
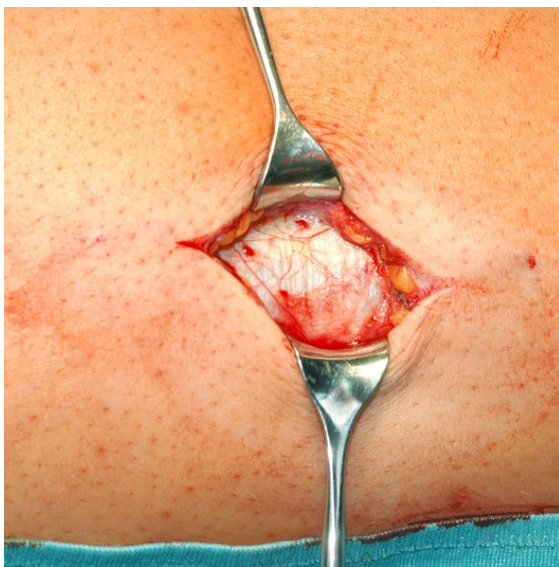
Administrarea Prednisolon 0,75 mg/kg/zi puțin ameliorează progresia maladiei

Distrofia musculară Duchenne

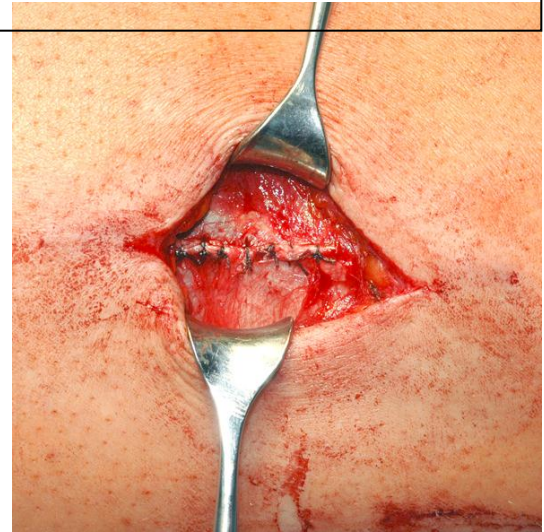
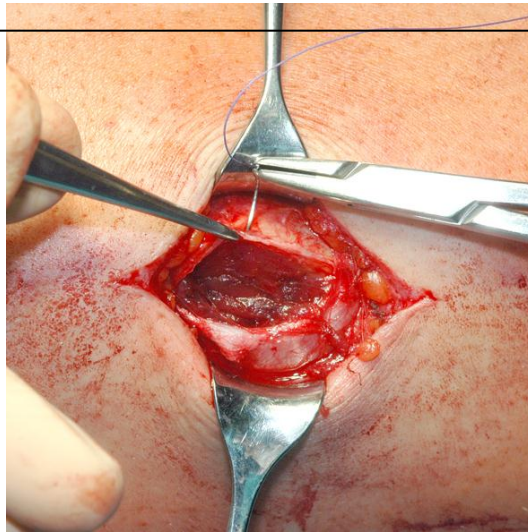
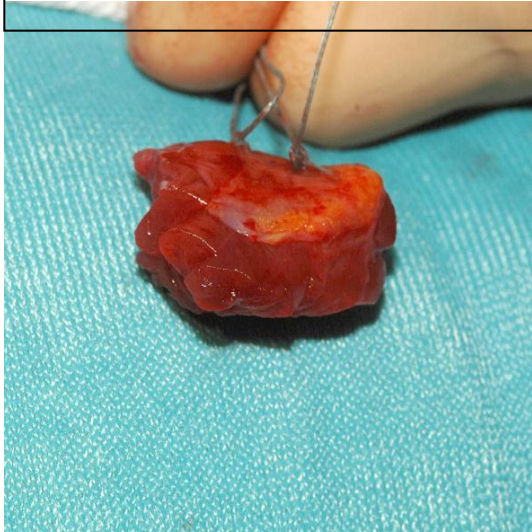
Diagnosticul

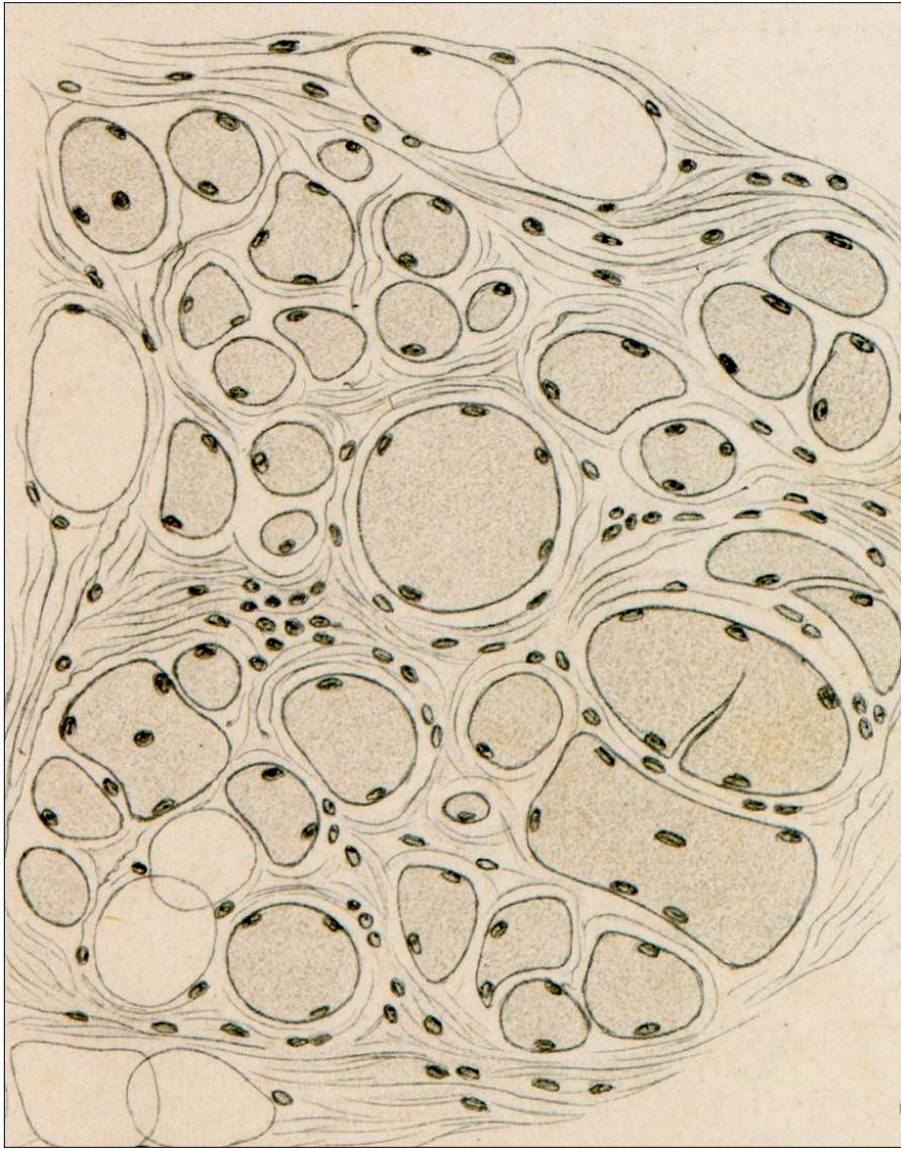
- **EMG**
- **Creatinfosfokinaza – majorare exprimată**
- **Biopsia musculară**
- **Examinare genetică-moleculară – gena codifică distrofina**

Biopsia musculară

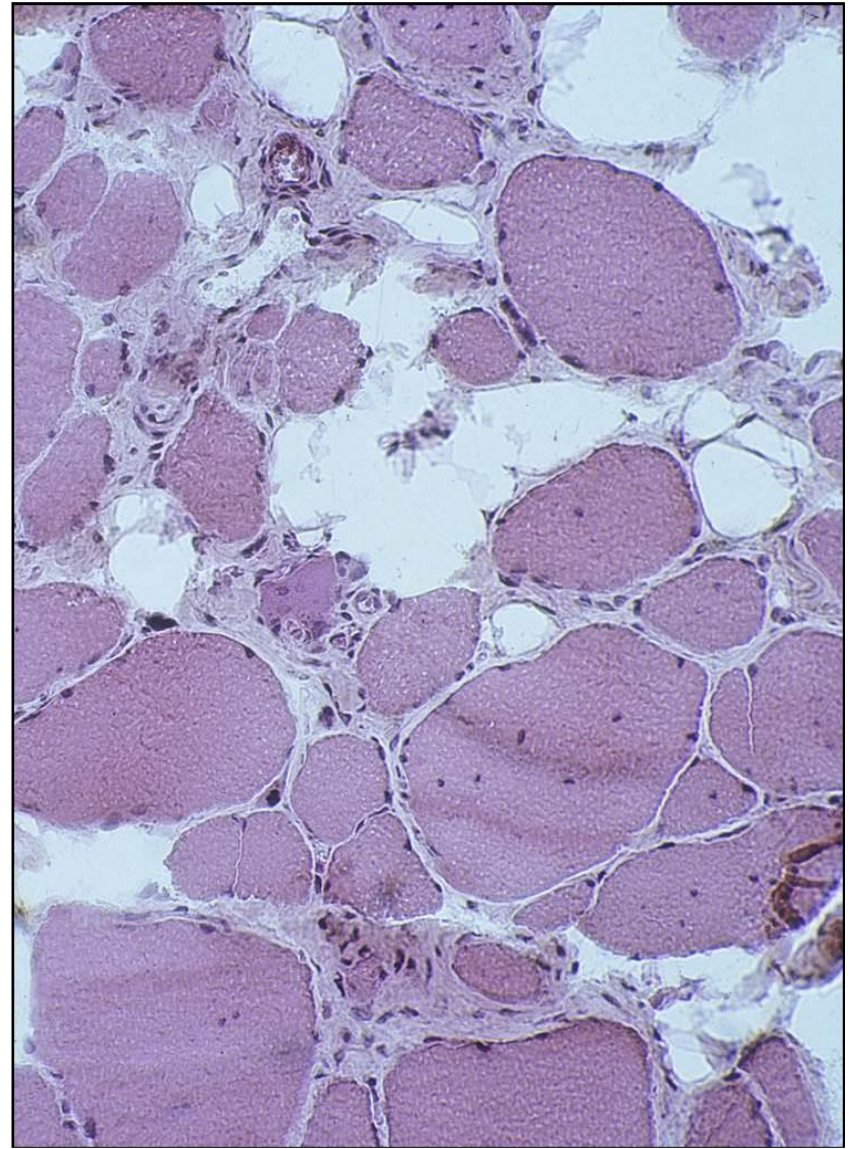


Biopsia musculară





Wilhelm Erb:
Dystrophia muscularis progressiva (1891)



Muskeldystrophie heute

Serum CK as a guide to the diagnosis of muscle disease

Dimitri Renard

Correspondence to

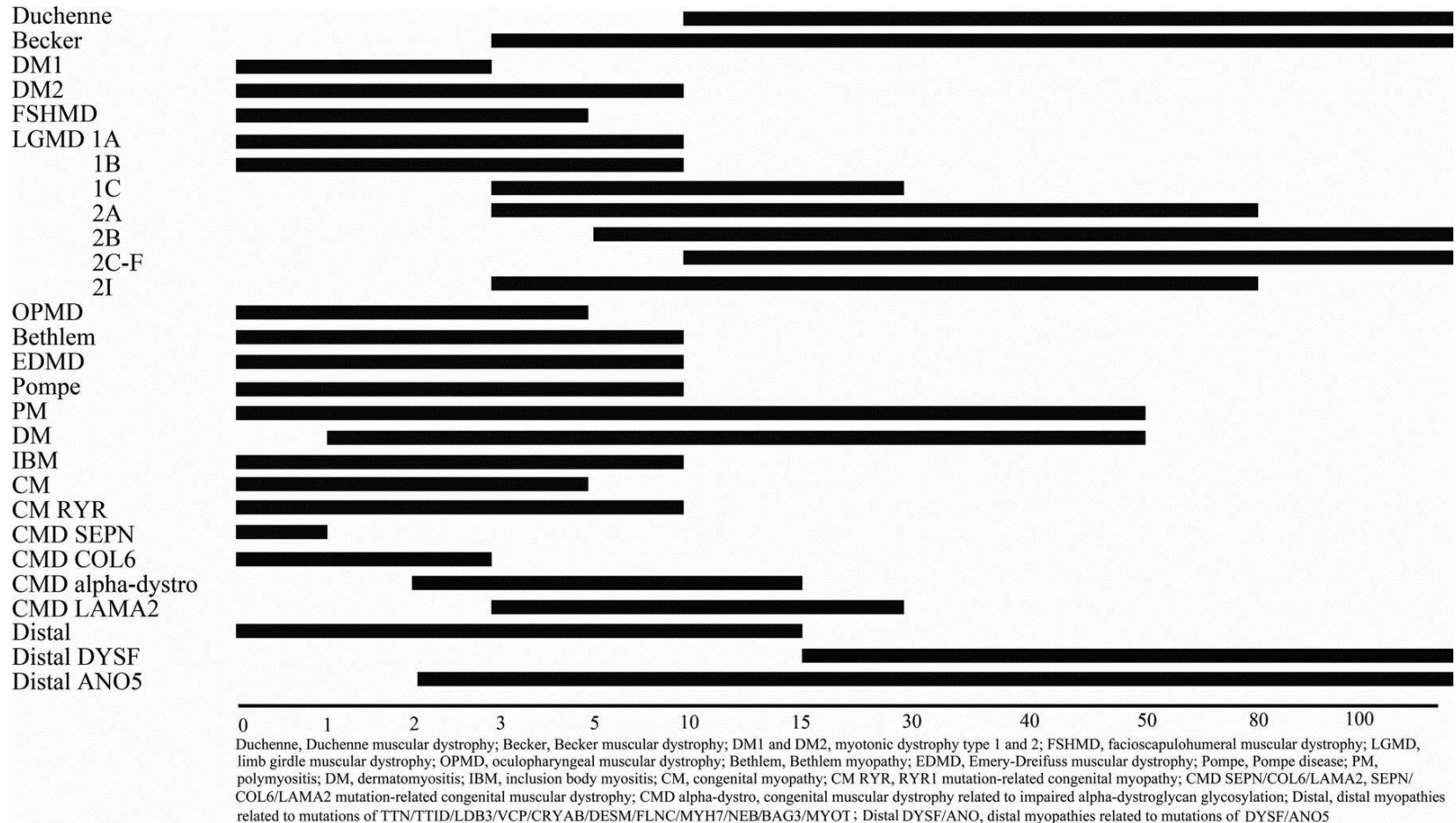
Dr Dimitri Renard, Department of Neurology, CHU Nîmes, Hôpital Caremeau, Place du Pr Debré, Nîmes Cedex 4 30029, France; dimitrirenard@hotmail.com

Accepted 8 December 2014

The serum creatine kinase (CK) concentration is often—but not always—elevated in muscle disease. The degree of elevation, together with clinical, electrophysiological, radiological and histological characteristics, can help to characterise individual myopathies.^{1 2}

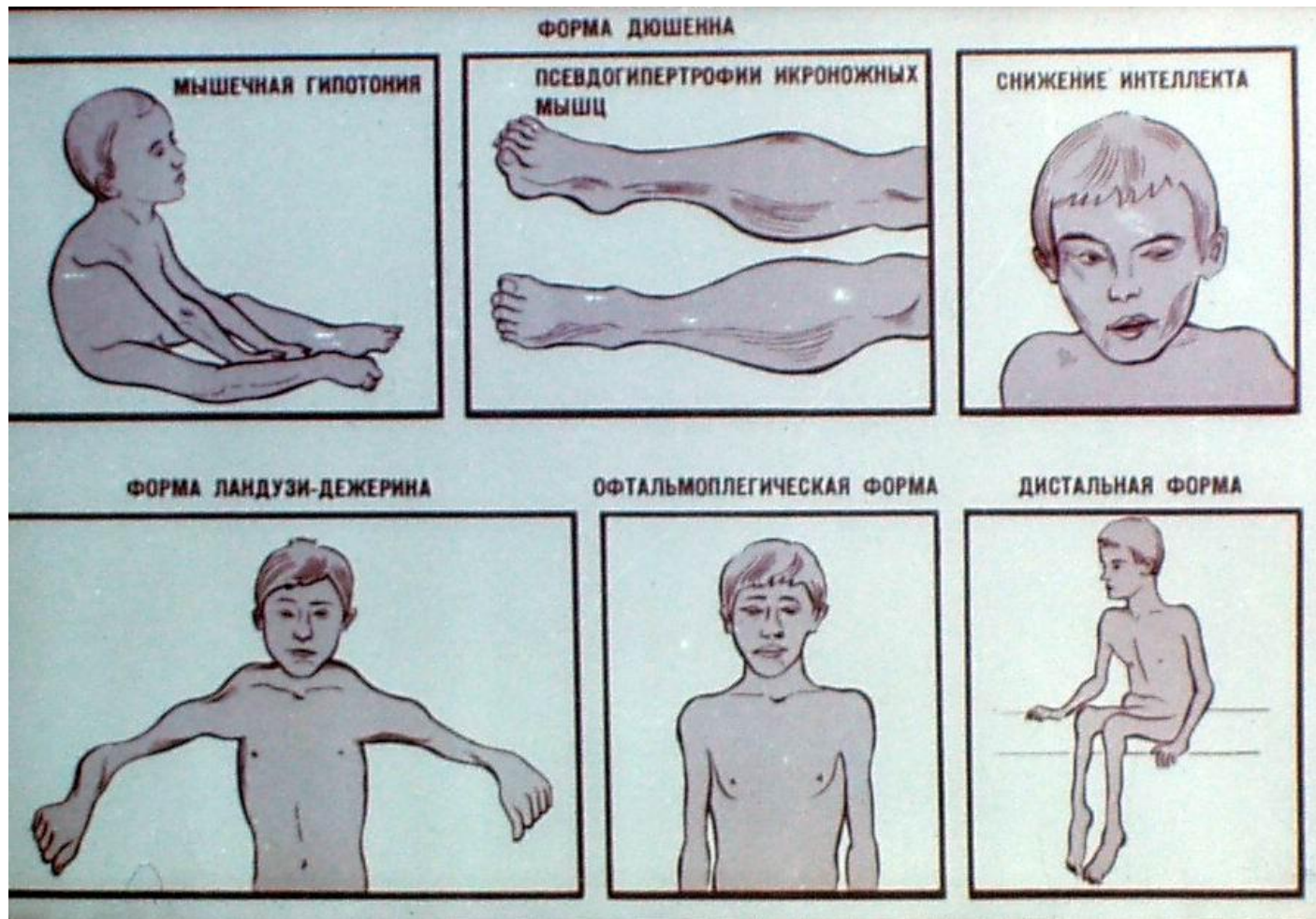
normal serum CK concentration. To the best of my knowledge (and to my surprise) there have been no previous similar one-image overviews covering the most common myopathies and their serum CK concentrations. This kind of image should help neurologists who are trying

A semiquantified representation of the range of serum creatine kinase concentrations (quantified as × times the normal value) encountered in the vast majority of patients in each disease category.



Distrofia musculară Becker

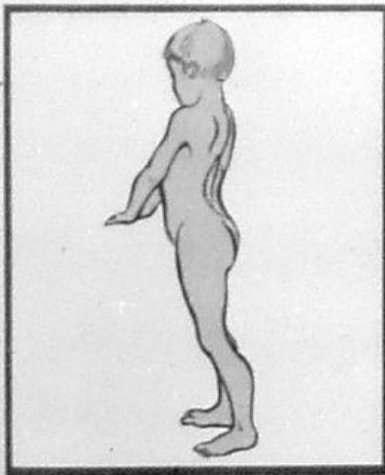
- **Se aseamăna cu distrofia Duchenne**
- **Nivelul distrofinei în mușchi nu este modificat, dar este calitativ diferit**
- **Debut mai tardiv – 10-11 ani**
- **Exitus mai târziu – 42 ani**
- **Afectarea cardiomiocitelor și retardul mintal nu sunt caracteristice**



ФОРМА ЗРБА-РОТА



„УТИНАЯ ПОХОДКА“



ГИПЕРЛОРДОЗ



ЛИЦО „МИОПАТА“



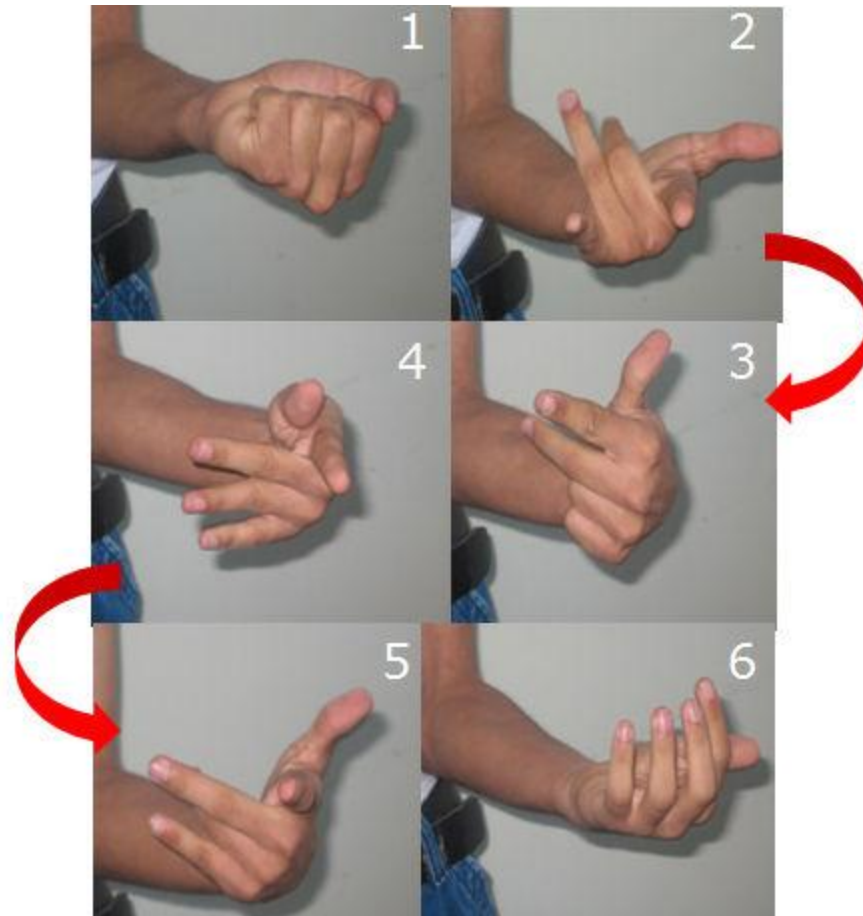
СИМПТОМ
„КРЫЛОВИДНЫЕ ЛОПАТКИ“



Miotonia

- Se caracterizează prin relaxare întârziată a mușchilor după contractarea lor datorată modificărilor patologice ale membranei fibrelor musculare

Miotonie

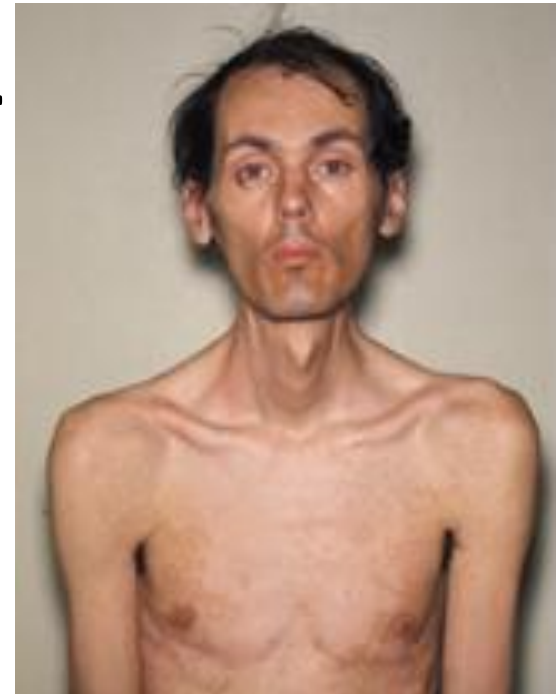


Distrofia miotonică

- **Tip de moștenire autosomal-dominant**
- **Se manifestă în deceniile 3-4 ale vieții**
- **Majorarea numărului repetărilor trinucleotidelor (CTG) în gena pe cromozomul 19 (19q13.2 - 19q13.3),
Codifică miotonin-proteinkinaza**

Distrofia miotonică

- Slăbiciunea și atrofia mușchilor feței, m. sternocleidomastoideus, m. porțiunilor distale ale membrelor
- Cataractă
- Pleș frontal
- Diabet zaharat
- Tulburări de conducere cardiacă
- Modificări de intelect



Distrofia miotonică

- **EMG – descărcări de frecvență înaltă, amplitudinea cărora undulat crește și se micșorează– sunet pentru “avion căzând”**
- **Pentru diminuarea miotoniei – sulfat de chinină (300 – 400 mg 3 ori/zi), procainamid (0,5-1 g 4 ori/zi) sau fenitoină (100 mg 3 ori/zi)**

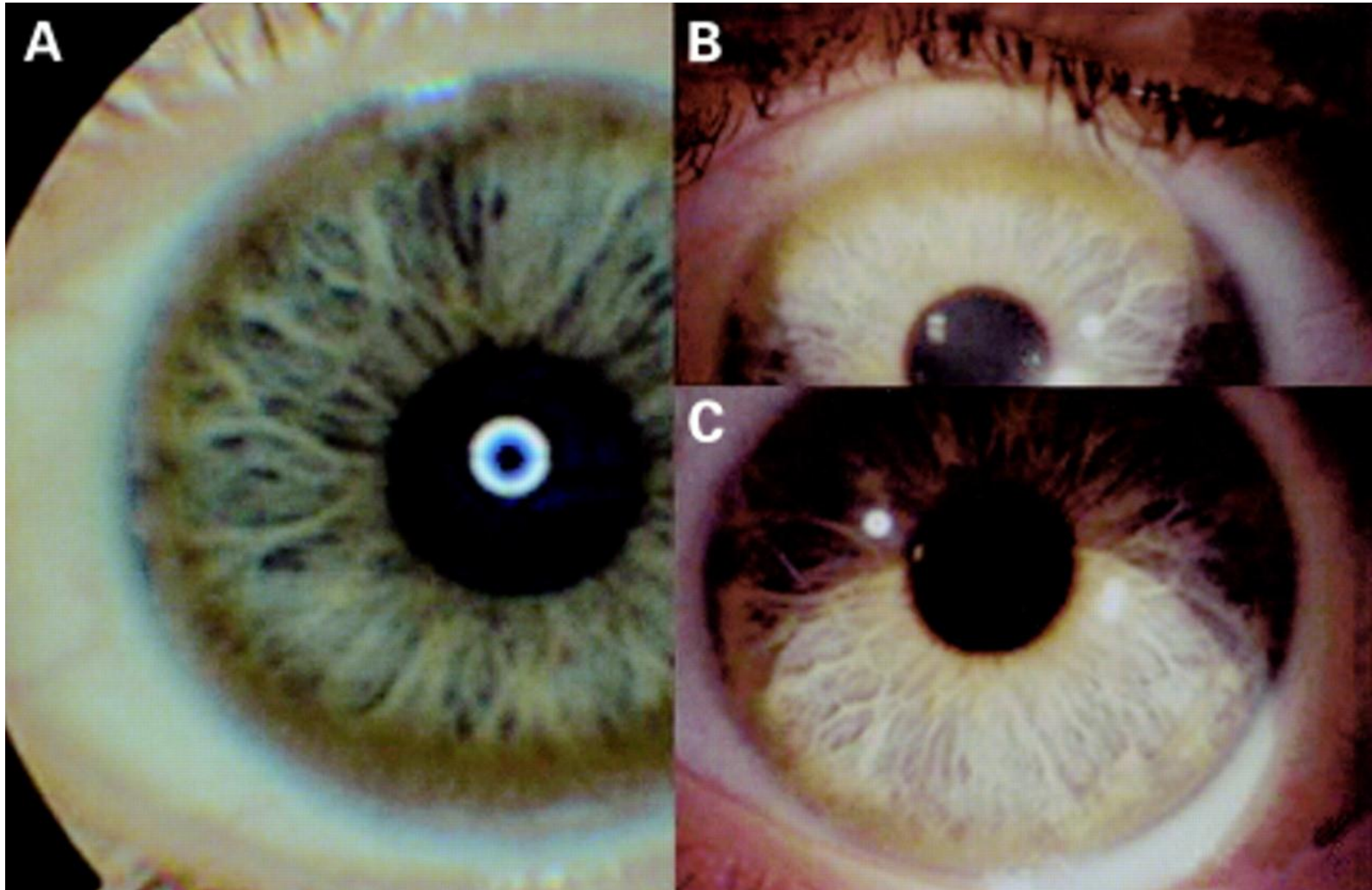
Miotonia congenitală (boala Thomsen)

- **Se transmite pe cale autosomal-dominantă**
- **Mutație pe cromozomul al 7-a**
- **Miotonie generalizată fără de slăbiciune musculară**
- **Se manifestă îndată după naștere**

Manifestările clinice ale bolii Wilson

- **Debut în perioada de copilărie sau adultul tânăr**
- **Manifestări somatice**
 - **Inelul Kaizer - Fleisher – inele cafenii pe corneea**
(depuneri de Cu)
 - **Ciroza ficatului**

Kayser-Fleischer ring in III:1 before treatment (fig 1A) and after treatment with antichelation therapy for 15 months (Fig 1B and 1 C).



Nicholl D J et al. J Neurol Neurosurg Psychiatry
2001;70:514-516

Manifestări neurologice

- Asociate de afectarea nucleului caudat, putamen, scoarței cerebrale și cerebelare:
 - (debut până 20 de ani) Distonie sau parkinsonism cu semne piramidale
 - (debut la o vârstă mai mare) Tremor în repaus sau postural
 - Mișcări coreice în membre, balism
 - Grimase, poze patologice
 - Ataxie
 - Accese epileptice
 - Tulburări psihice (demență, lentoarea activității psihice, dereglări de memorie și atenție, dereglări de comportament și personalitate, psihoze cu halucinații)

Boala Wilson

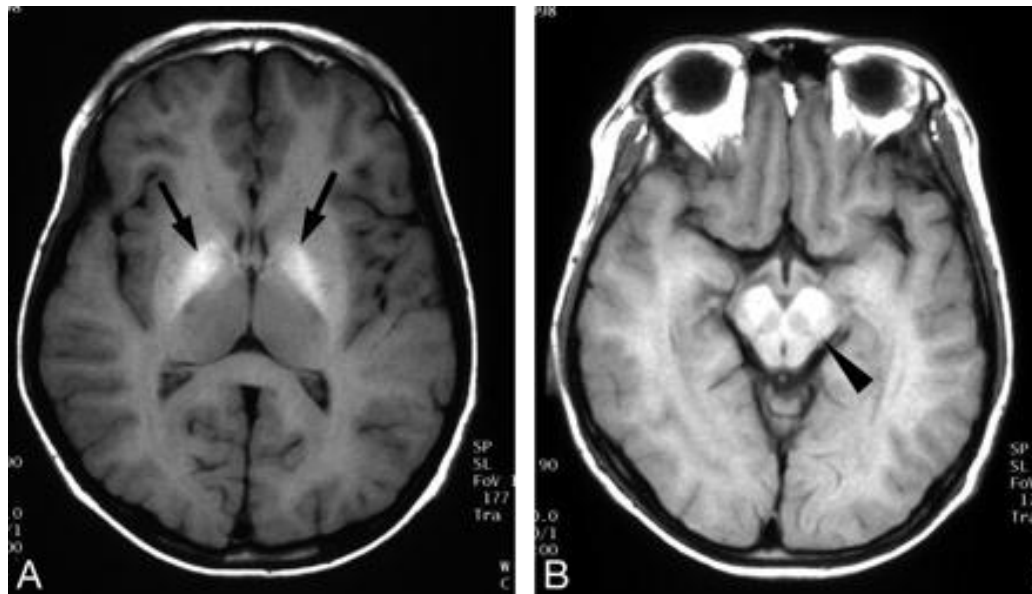


Diagnosticul

- Diminuarea concentrației Cu și ceruloplasminei în serul sanguin
- Majorarea excreției Cu prin urină timp de 24 de ore
- Biopsia ficatului– majorare exprimată a concentrației Cu și ciroză

IRM

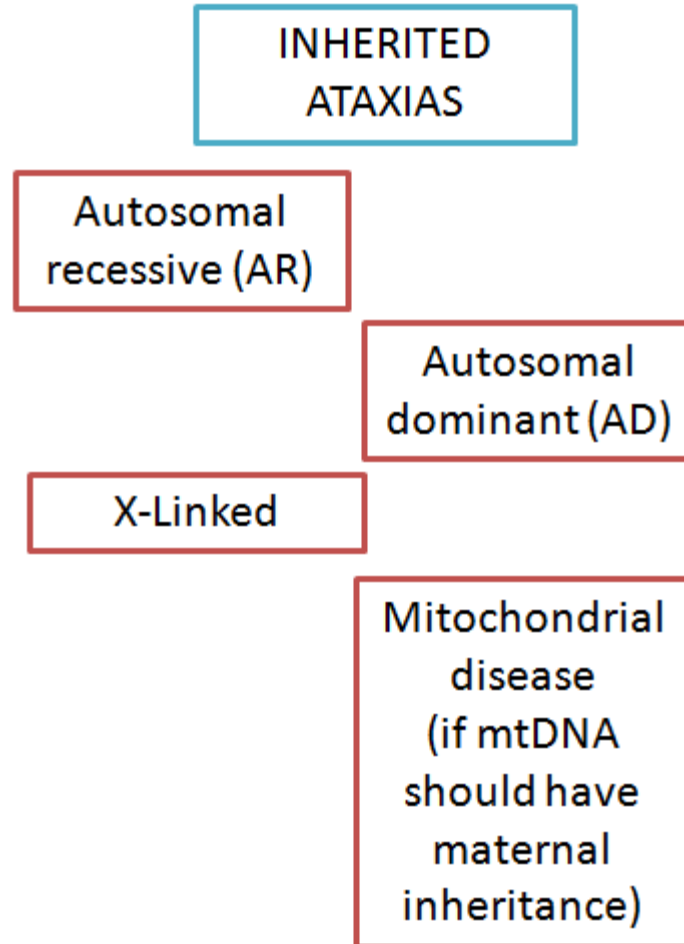
- Atrofie corticală, modificarea ganglionilor bazali



Tratament

- Penicilamină 1,5 – 2 g/sut per os
- Sulfat de Zn (200 mg/sut per os) – pentru micșorarea absorbției Cu în intestin
- Transplant de ficat

Ataxiile ereditare



Autosomal recessive cerebellar ataxias

- Debutul până la 20 ani
- Ataxia Friedreich – cea mai frecventă formă (40%)

Ataxia Friedreich

Se transmite pe cale autosomal - recesivă

Majorarea numărului repetării trinucleotidelor
GAA

Gena Frataxin 9q13-q21.1

Ataxia Friedreich

- Prevalența 2/100,000.
- Ataxie la mers și a membrelor progresive
- Particularități adiționale:
 - **Neuropatie axonală sensorie - motorie**
 - Implicarea tractului piramidal
 - Cardiomiopatie hipertrofică
 - Modificări scheletale
 - Atrofie optică
 - Surditate
 - Diabet

Nicolas Friedreich 1863

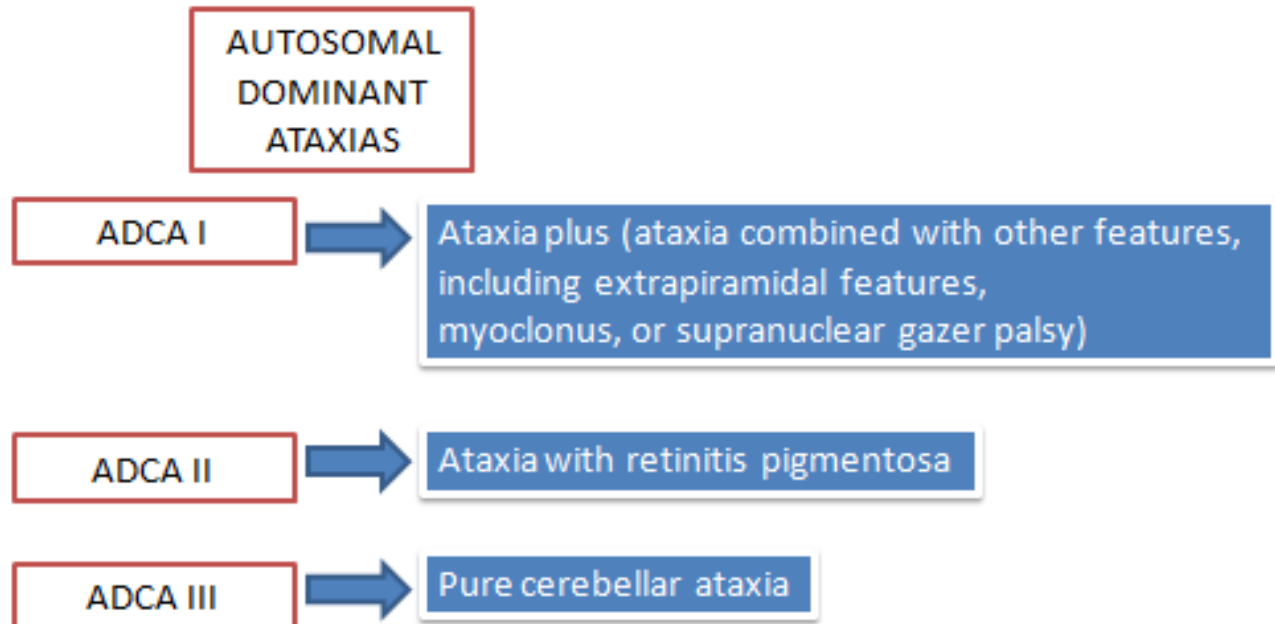


Ataxia Friedreich

- Debutează între 8-15 ani, sunt excepții
- Campuzano (1996) – identificarea genei **frataxin** – repetarea trinuciotidelor (GAA) în intronul 1. Expansiunea ambelor alele – 96%.
- 100-2000 repetări (Normal 7-22)
- **Frataxin** implicat în metabolismul ferului în mitocondrii



Ataxii Spinocerebelare



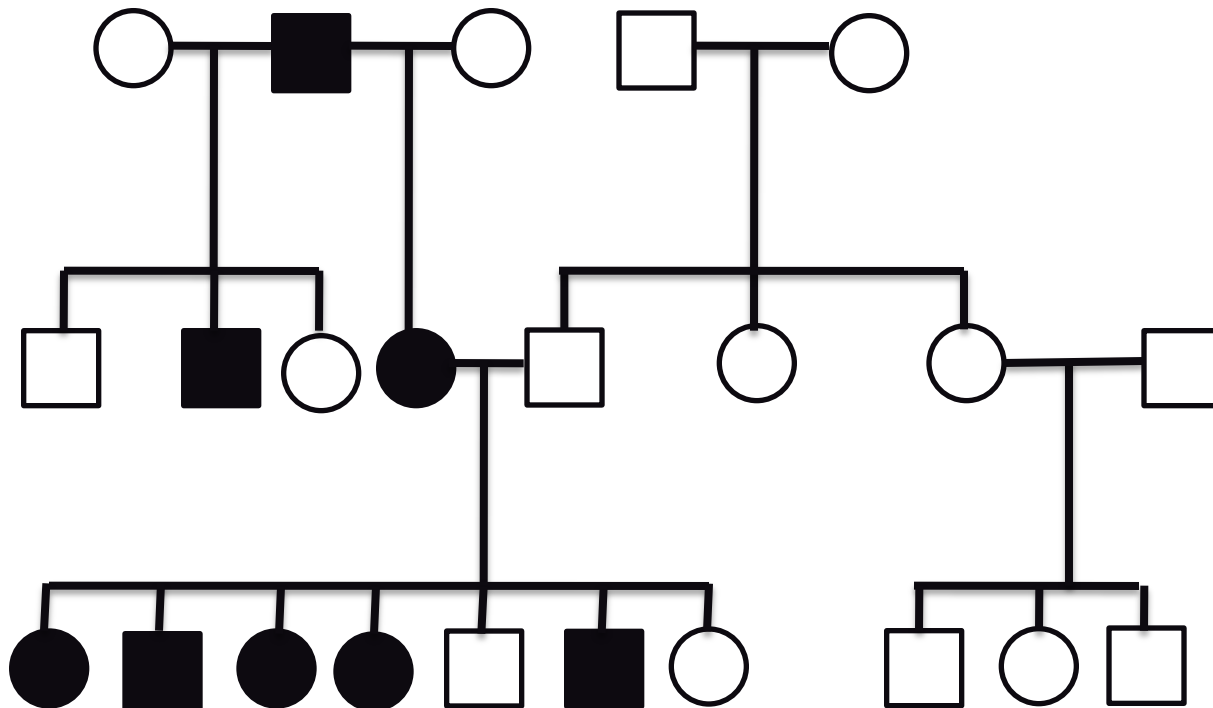
Ataxie cerebeloasă ereditară

- Ataxie cerebeloasă progresivă.
- Se transmite pe cale autosomal-dominantă
- Gena patologică grad mare de expresie. Nu se observă omiterea generațiilor.

Ataxie cerebeloasă ereditară

- Hipoplazia cerebelului, uneori – atrofia olivelor, puntei Varoli
- Degenerescență combinată a sistemelor spinale, asemănătoare cu ataxia spino-cerebelară Friedreich
- Vârsta medie de debut - 34 de ani

Transmitere autosomal dominantă

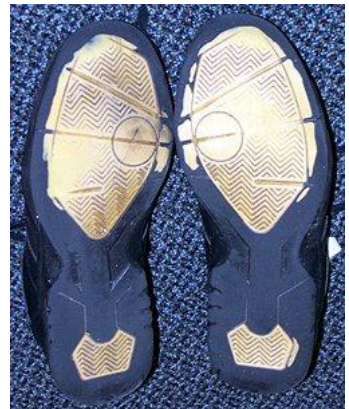


Paraplegia spastică familială (boala Strumpell)

- Transmite autosomal-dominantă (debutează în primul deceniu de viață)
- Transmite autosomal-recesivă (debutează mai târziu, dar evoluează mai grav)
- X-lincată

Paraplegia spastică familială (boala Strumpell)

- Parapareză spastică inferioară profundă (până la paraplegie)
- Limitate mișcările în membrele inferioare, preponderent din cauza spasticității și nu slăbiciunii
- Tulburări de sensibilitate și sfincteriene nu se depistează, reflexele abdominale sunt păstrate



Paraplegia spastică familială (boala Strumpell)

- Pacientul merge cu dificultăți, dar poate sta în picioare timp îndelungat
- Progresează lent, pacienții mult timp pot fi apți de lucru
- Baclofen, midocalm, tropatin, scopalamin – pentru micșorarea tonusului muscular.
- Tratament ortopedic