



Elektromyografie v diagnostice dědičných neuropatií

Mazanec R¹, Seeman P², Baránková L¹, Bojar M¹

¹Neurologická klinika 2.LF UK a FN Motol, Praha

²Klinika dětské neurologie 2.LF UK a FN Motol, Praha

Co je choroba Charcot-Marie-Tooth ?

- Nejčastější vrozená neuropatie - v ČR min. 4000
- 1886 - poprvé popsána 3 lékaři současně
- **dnes označuje skupinu klinicky podobných nemocí, které se odlišují geneticky, elektrofyziologicky a biopticky**
- **2006 je známo více než 34 genů**, jejichž mutace působí 90% dědičných neuropatií s různým typem dědičnosti, stále rozmanitější obraz a nové příznaky

Jak může být nerv postižen?

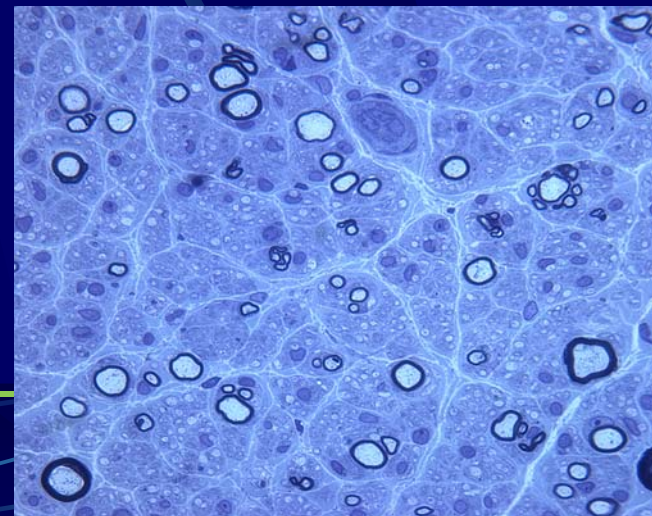
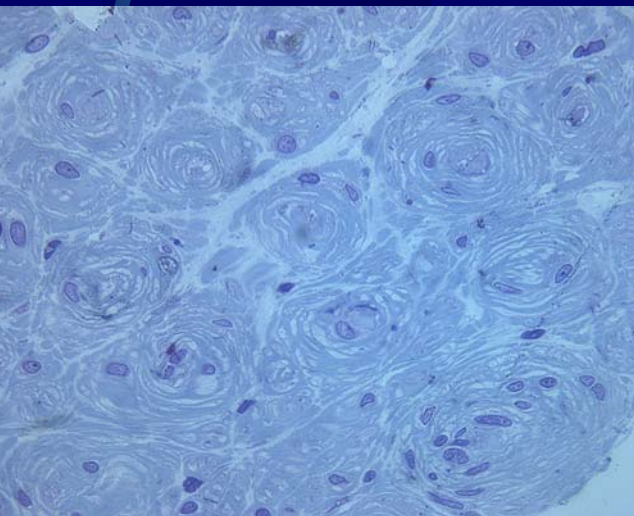
postižení obalu (myelinu)

demyelinizační neuropatie (hypertrofická) CMT typ 1
nebo

postižení vlákna (axonu)

axonální (neurální) neuropatie – CMT typ 2

obvykle jsou postiženy obě struktury → problém
co je primární proces ??? u pokročilých stádií



Jak se CMT projevuje klinicky

- postižení – **peroneálních svalů** – přepadávání špičky nohy – zakopávání
- rozvoj deformity – **pes cavus** (duplikace PMP22 a Cx32)
- později atrofie a oslabení – **akrálních svalů rukou**



Klasifikace hereditárních neuropatií

Dosud

- způsob dědičnosti
- klinický obraz choroby
- elektromyografické nálezy

Nově

- **molekulární genetika**
- odhalení rozlišných genetických defektů
- přesné rozlišení dalších podskupin

Klinické dělení hereditárních neuropatií dle P.J.Dycka (1993)

- hereditární motorické a sensorické neuropatie (HMSN) - nejčastější - synonymem je C-M-T
- hereditární motorické neuropatie (HMN) (proximální a distální formy)
- hereditární sensorické neuropatie (HSN)
- hereditární sensorické a autonomní neuropatie (HSAN)
- hereditární neuralgická amyotrofie (HNA)

Elektrodiagnostika CMT

1. verifikace neuropatie – CMT
2. rozlišení typu CMT 1 /demyel./ a 2 / axonální/
3. odhalení asymptomatických forem v rodině
výskyt více případů v rodině velmi důležité
pro dg.dědičné neuropatie 
4. odlišit dědičné a získané neuropatie,event.jejich
koincidenci (deformita pes cavus)
(CMT 1A x CIDP, CMTX x CIDP, HNPP x MMN)

Verifikace polyneuropatie-dif.dg.pes cavus CMT X (connexin 32)



Verifikace polyneuropatie-dif.dg.pes cavus CIDP



Asymptomatic forms of CMT neuropathy

- HNPP – mother and daughter



Pes cavus u CMT X-variabilita fenotypu

starší muž

mladá žena



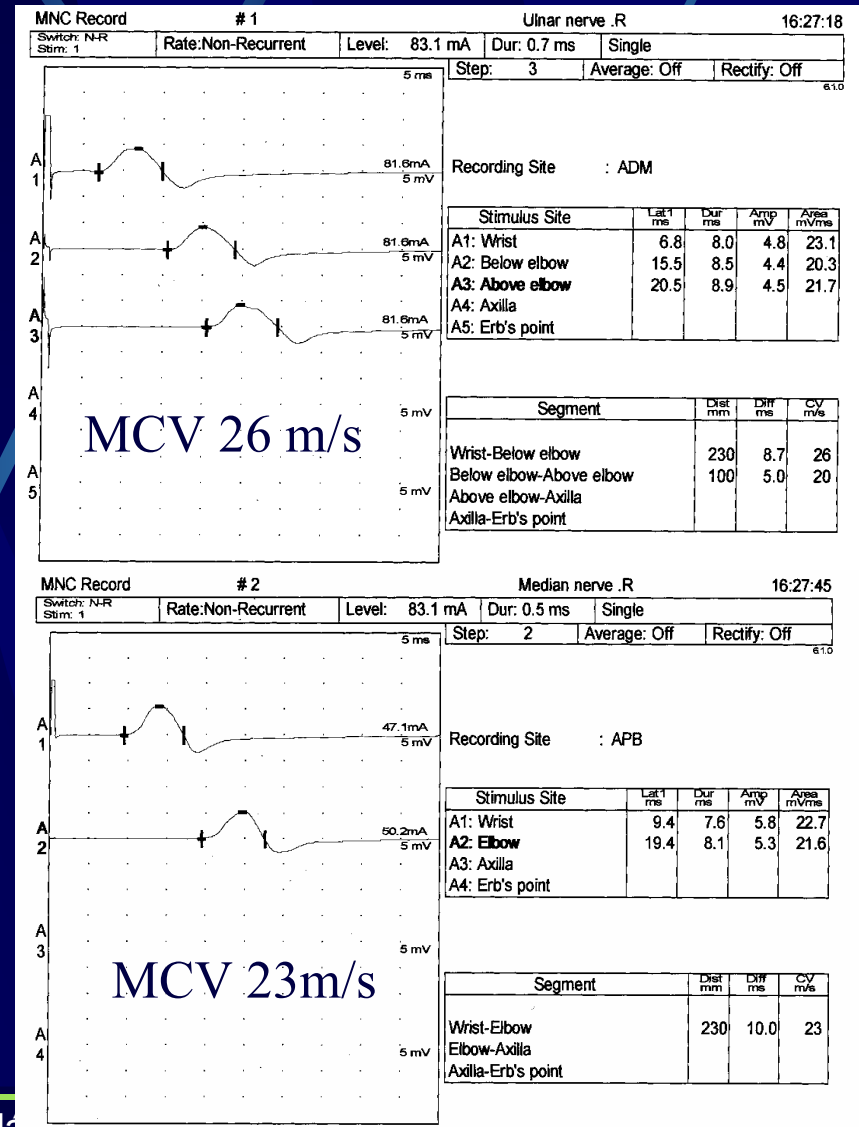
Kondukční studie u CMT 1. typu

CMT 1. typ

MCV n.medianus na předloktí –
zpomalení pod 38 m/s (Dyck et al.)

SCV – často nevybavný na DK (n.suralis až 90%) , výrazné zpomalení SCV a velmi nízký SNAP (M,U,R) na HK

Uniformní nálezy na všech vyšetřených
nervech



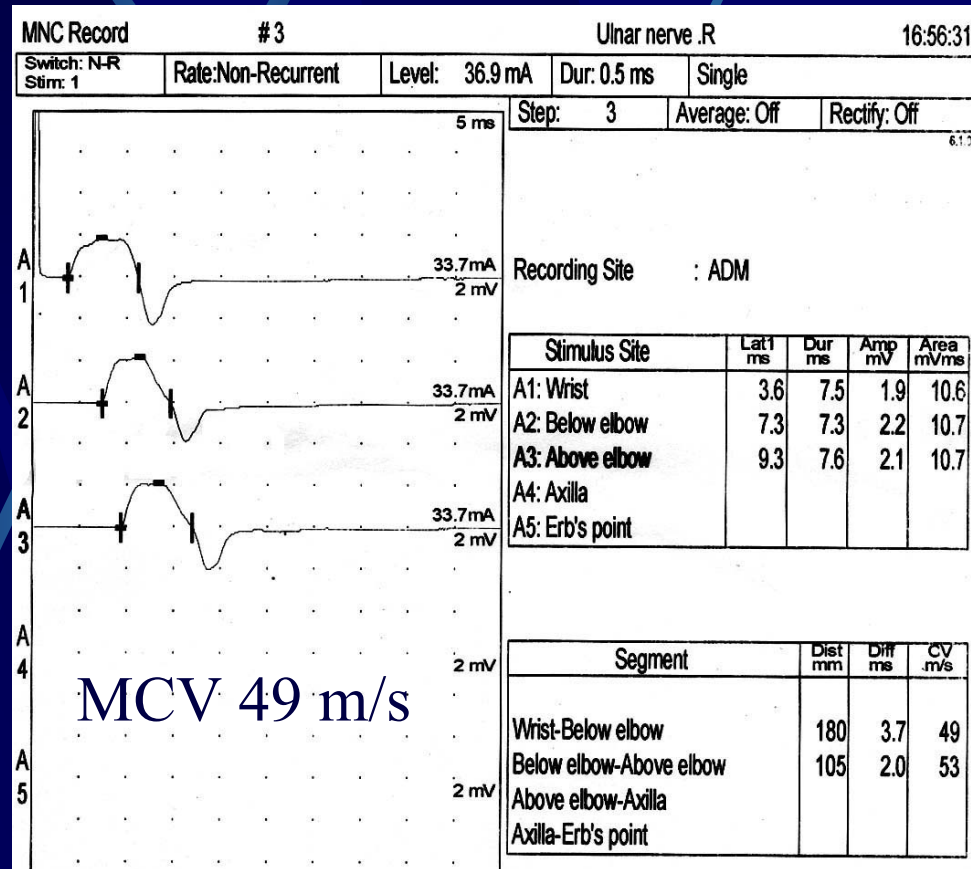
Kondukční studie u CMT 2.typu

CMT 2.typ

MCV medianus na předloktí
> 38 m/s (Dyck et al.)

MCV – nevýbavný CMAP (Per)
- nízký CMAP a normální
MCV (M,U,R)

SCV – často nevýbavný (Sur,Per)
- lehké zpomalení a nízký SNAP
(M,U,R)



Elektrodiagnostika CMT X – connexin 32

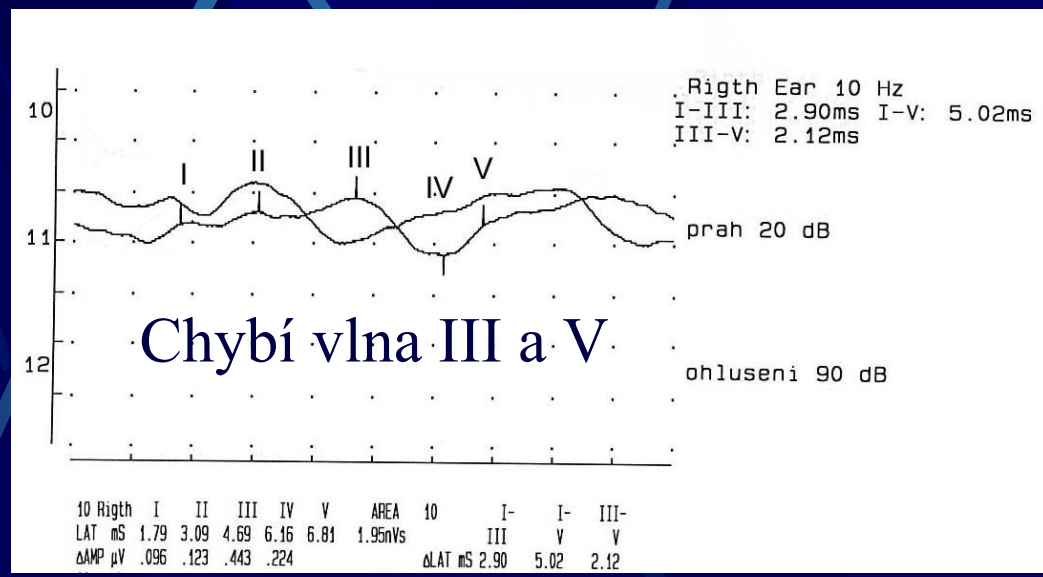
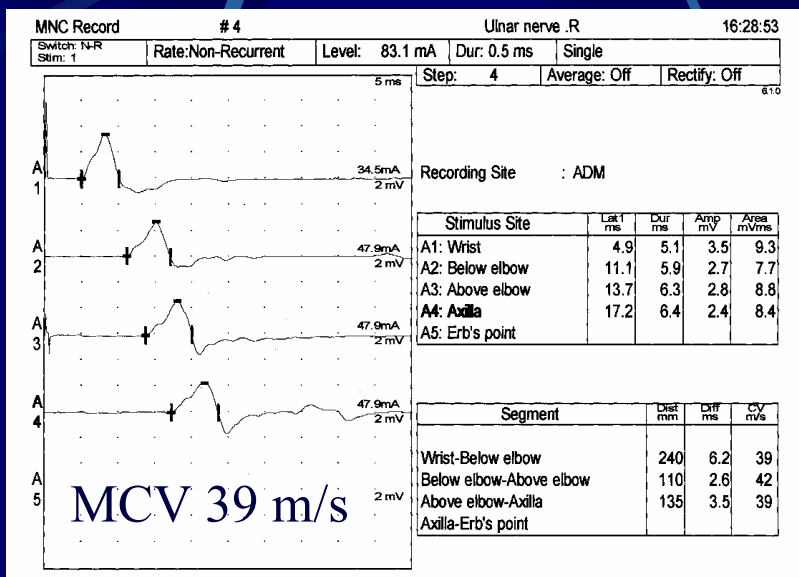
- Neuniformní postižení senzitivních a motorických nervů - těžší u mužů
- kombinované postižení axonu a myelinu
- těžší postižení senzitivních vláken
- může být blok vedení nebo temporální disperze CMAP

Cave:Cx32 exprimován v CNS - BAEP

CMT X – mutace v genu pro Cx32

MCV n.ulnaris

BAEP 10 Hz



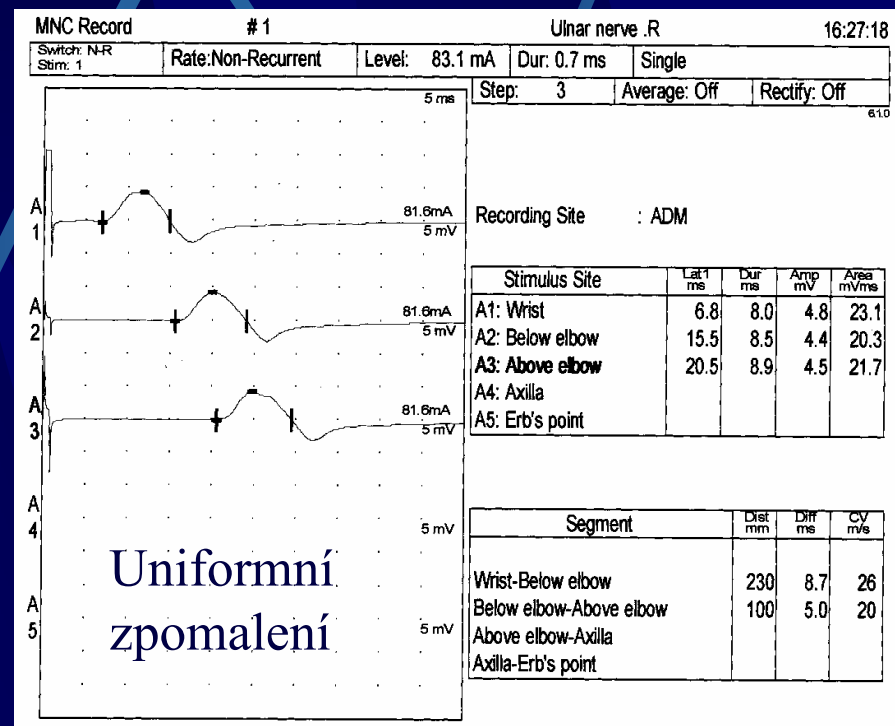
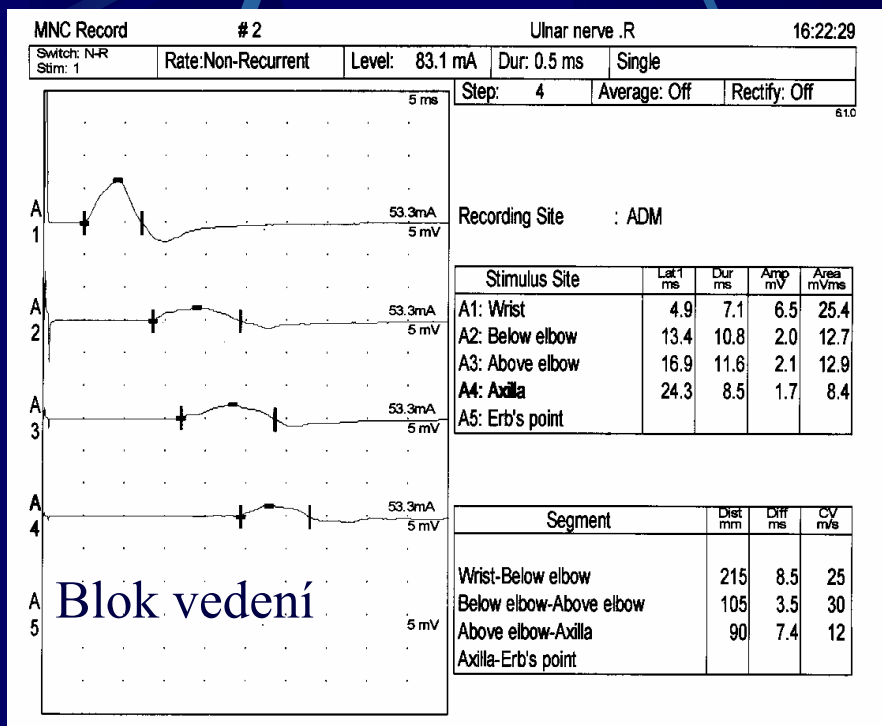
Elektrodiagnostika - CIDP

Neuniformní nálezy v kondukčních studiích (multifokální léze)

- zpomalení MCV hlavně v proximálních segmentech
- prodloužení minimální latence vlny F
- prodloužení DML
- bloky vedení (15%) a temporální disperze CMAP (20%)

MCV n.ulnaris- CIDP

MCV n.ulnaris – CMT 1.typ



Kondukční studie

HNPP

Neuniformní postižení

- zpomalení MCV v anatomických úžinách
- temporální disperze CMAP - není výjimkou
- abnormní SNAP
- Inching v úžinách – multifokální léze

MMN

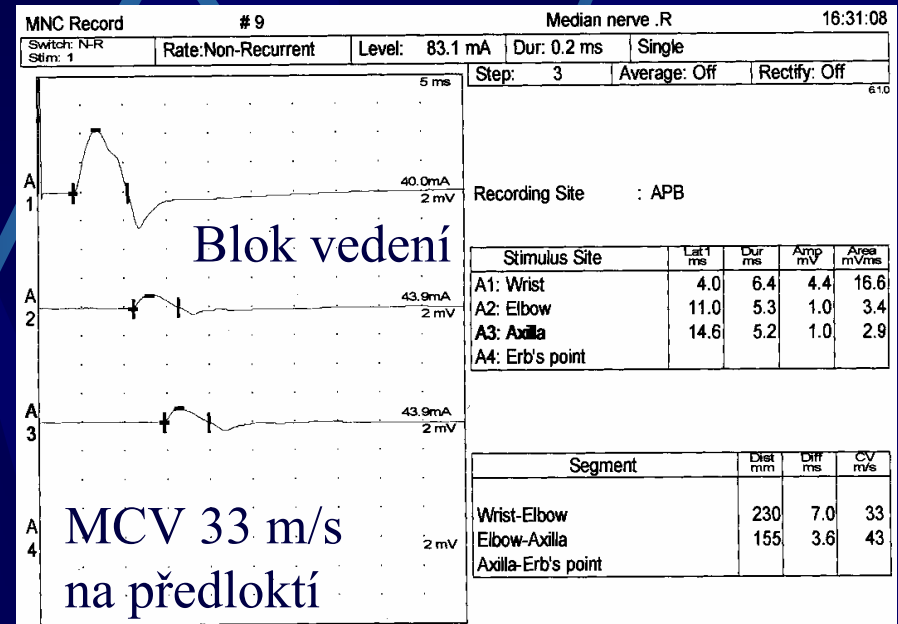
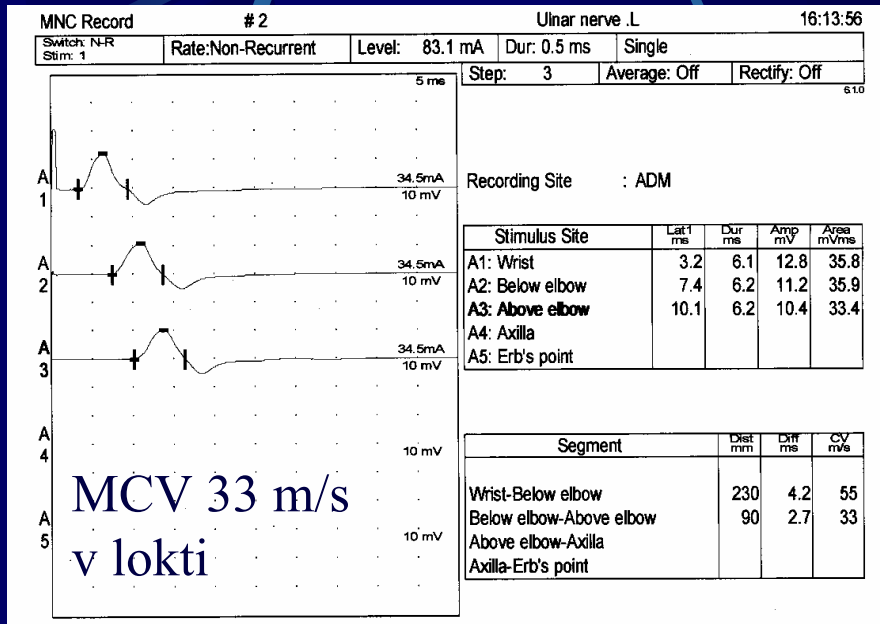
Neuniformní postižení

- mimo anatomické úžiny
- přítomnost kondukčních bloků a temporální disperze
- Normální senzitivní neurogram

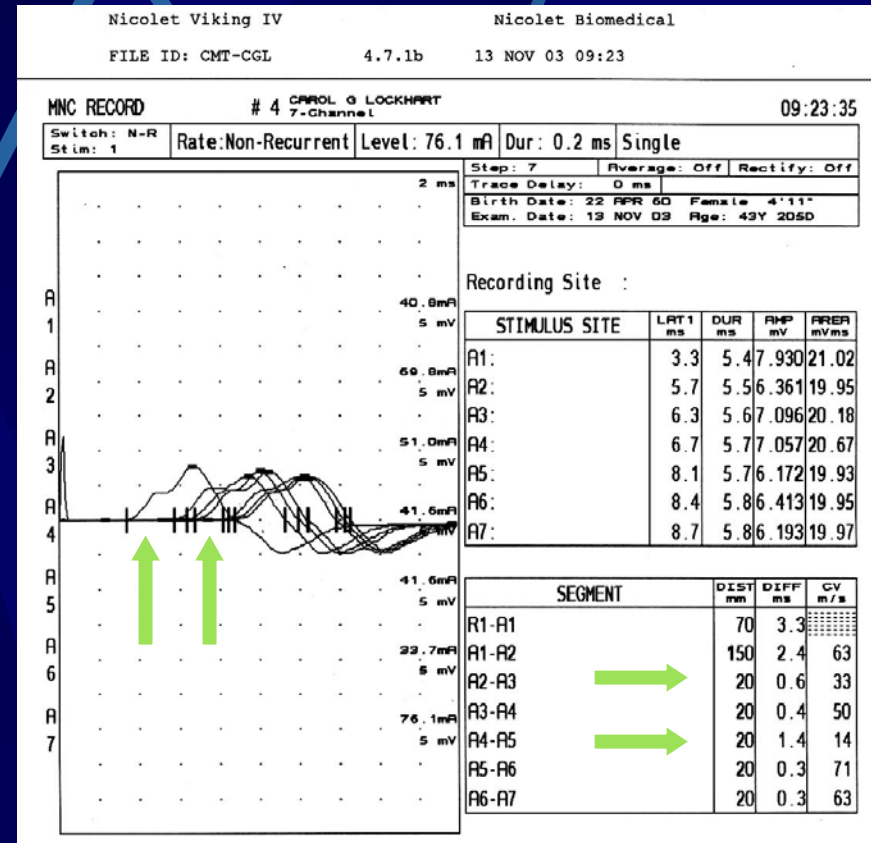
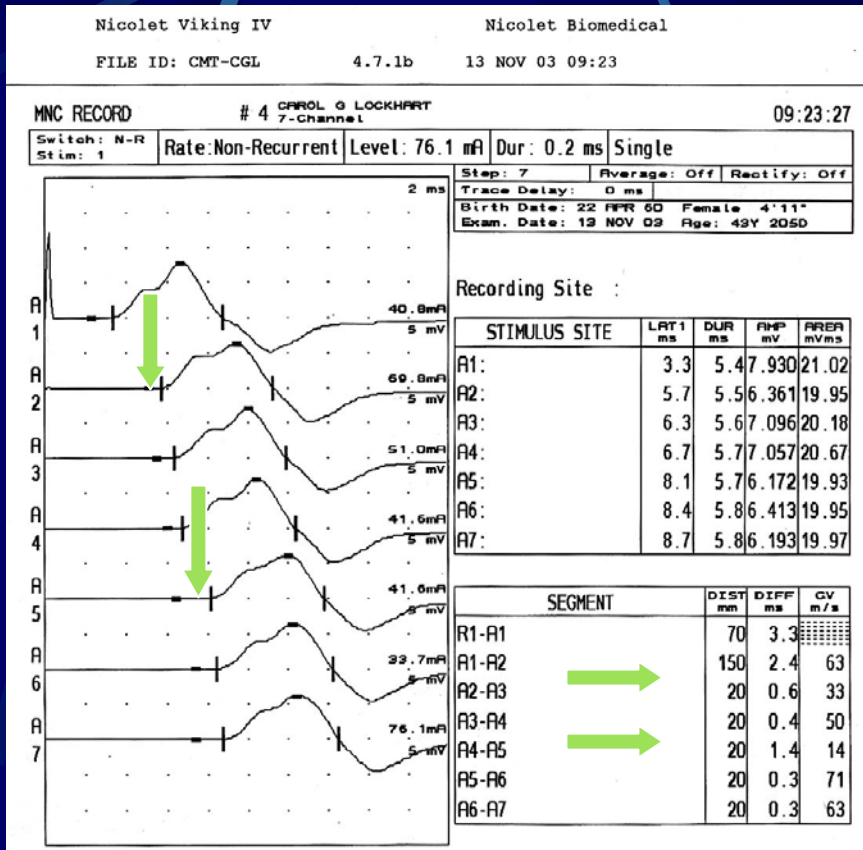
Kondukční studie

HNPP

MMN



Inching n.ulnaris v lokti u HNPP



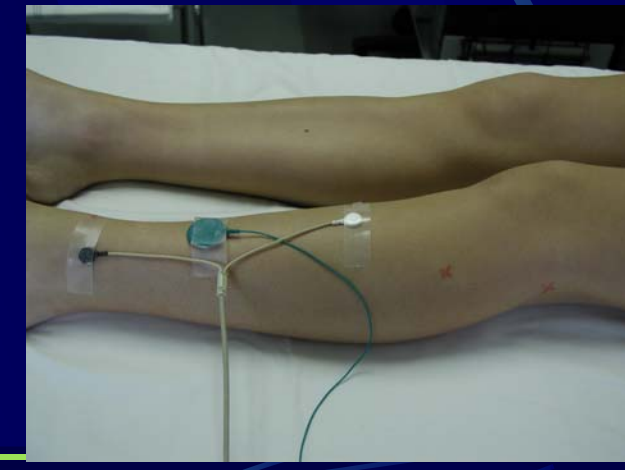
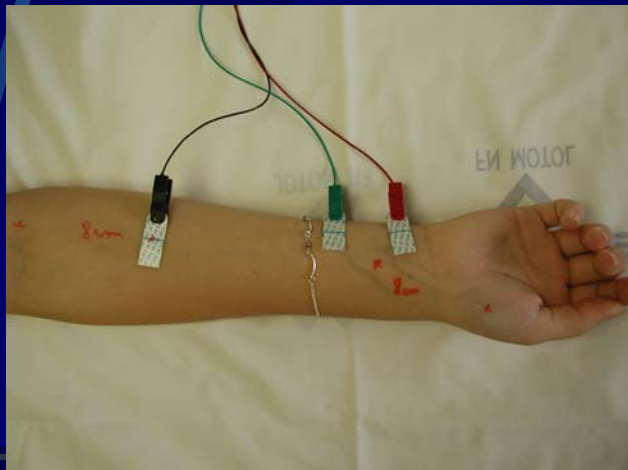
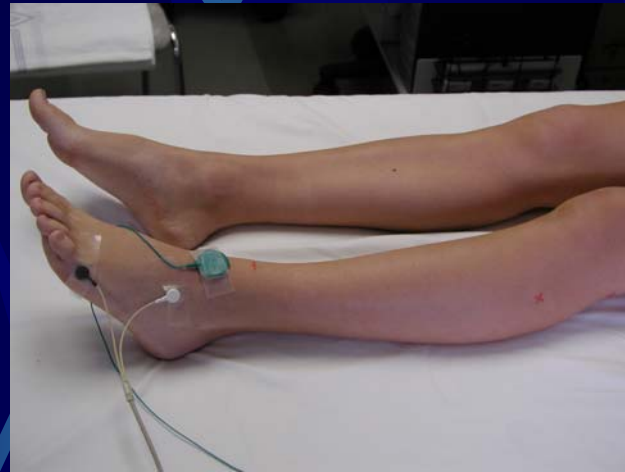
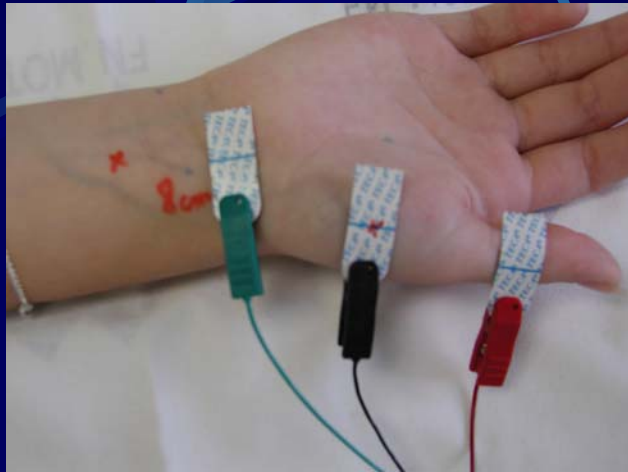
Intermediární formy CMT při EDX testování

- MCV n.medianus na předloktí 35 - 45 m/s
- různé genotypy
duplikace PMP 22 → MPZ → Cx 32
→ CMT 2 (neznámý genotyp)
- zajímavá skupina elektrofyziologického fenotypu – proč se liší od klasického EDX fenotypu ???

Proximální stimulace u CMT

- Atrofie distálních svalů nohy a ruky → nelze spolehlivě hodnotit primární demyelinizaci pro nízkou A-CMAP
- Řešení : proximální stimulace (koleno, loket, paže) a registrace z proximálních svalů (TA, flexory ruky)
- Stejná distance (mm) – pDML (ms) ??? (bývá zkrácená proti obvyklé dDML) , ale lze hodnotit primární demyelinizaci

Proximální stimulace u CMT



Cíle EMG u CMT

1. korelace fenotypu a genotypu (nejen odlišit CMT 1 a CMT 2) → odlišit subtypy CMT 1 → cílená DNA analysa k průkazu mutace dalších myelinových genů
2. hodnocení progrese choroby → subjektivní vs objektivní (změny amplitudy CMAP, MUNE)
3. výzkum vlivu různých typů mutací v různých genech na EMG fenotyp (intermediární formy v kondukčních studiích)

Pracoviště C-M-T programu 2.LF UK a FN Motol

Neurologická klinika dosp.

Doc.MUDr.M.Bojar,CSc

As.MUDr.R.Mazanec

MUDr.L.Baránková

Klinika dětské neurologie

MUDr.P.Seeman

As.MUDr.J.Kraus,CSc

MUDr.J.Habrlová

DNA laboratoř

MUDr.P.Seeman

MUDr.E.Mikešová

Rehabilitační klinika

Prim.MUDr.O.Horáček

MUDr.A.Kobesová

Ortopedická klinika II

Doc.MUDr.V.Smetana,CSc

As.MUDr.P.Smetana

