

Elektrofyziológická diagnostika ochorení s myotonickými prejavmi

František Cibulčík

Neurologická klinika LF SZU a UN Bratislava-Ružinov

Ochorenia s myotonickými prejavmi tvoria úzku skupinu ochorení svalov, často so špecifickým klinickým nálezom. Sú charakterizované prítomnosťou klinickej a/alebo elektrickej myotónie. Elektrofyziológické vyšetrovacie metódy sú platnou a spoľahlivou súčasťou ich diagnostického procesu. V našej práci popisujeme metodiky a nálezy elektrofyziológických vyšetrovacích metód jednotlivých typov myotónií.

Kľúčové slová: myotónia, elektromyografia

Electrophysiological diagnostics of diseases with myotonic manifestations

Myotonic disorders form a small group of muscle diseases, often with a specific clinical finding. They are characterized by the presence of clinical and/or electrical myotonia. Electrophysiological examination methods are a valid and reliable part of their diagnostic process. In our work, we describe the methodologies and findings of electrophysiological examination methods in single types of myotonia

Keywords: myotonia - electromyography

Neurológia 2025; 20 (1): 23-26

Úvod

Ochorenia s myotonickými prejavmi tvoria úzku skupinu ochorení svalov, často so špecifickým klinickým nálezom. Sú charakterizované prítomnosťou myotónie – klinickej (neúplná relaxácia svalu po kontrakcii či mechanickom stimule) a/alebo elektrickej (abnormálna spontánna elektrická aktivita tvorená výbojmi svalových vlákien registrovanými elektromyograficky)⁽¹⁾.

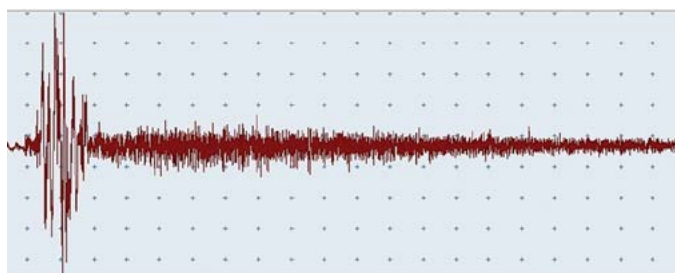
Klinická a elektrická myotónia

Klinická aj elektrická myotónia sú spôsobené zvýšenou dráždivosťou membrán svalového vlákna, často ako dôsledok poruchy funkcie iónových kanálov membrány.

Klinická myotónia sa prejavuje neúplnou relaxáciou svalu po jeho vôľovej kontrakcii, prípadne po priamom mechanickom poklepe svalu. Pri bežnom klinickom vyšetrení ju najskôr uvidíme ako spomalené uvoľnenie pri opakovanom zatváraní ruky v päšť alebo pri opakovanom zatváraní očí. Pri poklepe na sval – najlepšie svaly tenaru alebo extenzory prstov – môžeme pozorovať pretrvávajúcu svalovú kontrakciu svalových vlákien ako priehľbinu v brušku svalu.

Elektrická myotónia je abnormálny spontánny výboj aktivity svalového vlákna pozorovaný pri ihlovej elektromyografii (EMG).

Obrázok 1. Myotonický výboj



Má vzhľad opakovaných výbojov potenciálov svalových vlákien (pripomínajúcich pozitívne ostré vlny alebo fibrilácie) s rastúcou a klesajúcou frekvenciou a amplitúdou. Frekvencia výbojov kolíše medzi 20 a 80 Hz (**obrázok 1**). Zvukovo sa výboje prejavujú ako zvuk zrýchľujúceho alebo spomaľujúceho motora motorky. Podobné výboje môžeme pozorovať pri neuromyotónii – tieto však majú vyššiu frekvenciu ako 150 Hz a štrngavý zvuk. Komplexné repetitívne výboje sa od myotónie líšia skôr strojovým zvukom s pomerne konštantnou frekvenciou, ktorá sa mení skokovite.

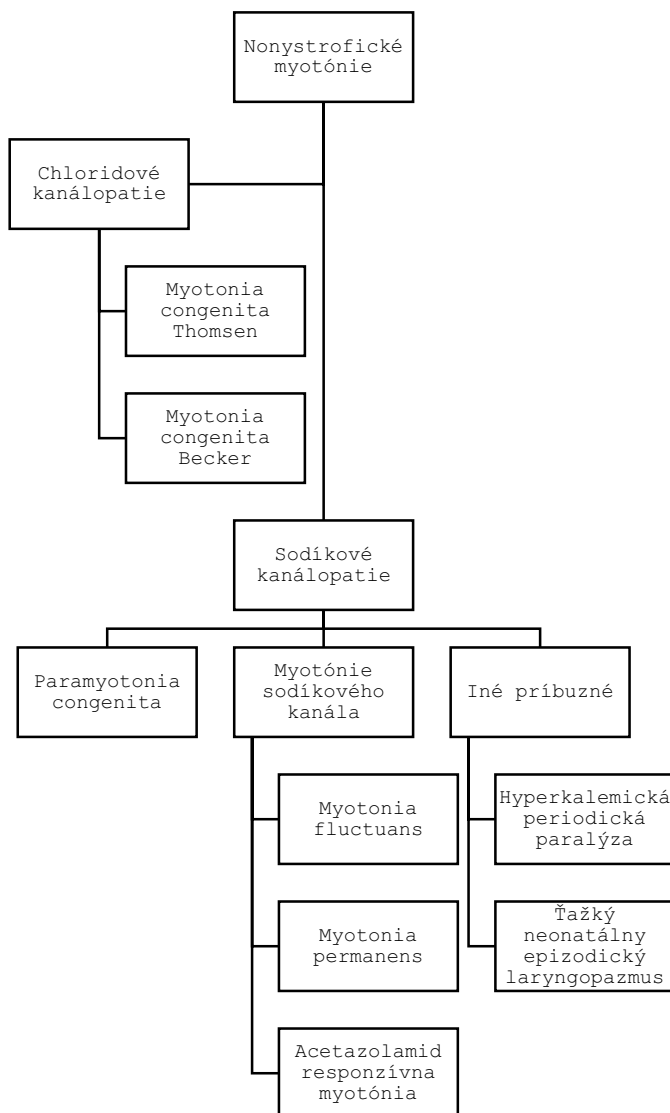
Ochorenia s myotonickými prejavmi tvoria etiologicky rôznorodú skupinu, ich prehľad prináša **tabuľka 1**. V nasledujúcom texte sa budeme venovať elektrofyziológickej diagnostike

Tabuľka 1. Prehľad ochorení s myotonickými prejavmi

Svalové dystrofie	Myotonická dystrofia typ 1, 2	
	Myofibrilárne myopatie	
Svalová kanálopatie	Nondystrofické myotónie	Myotónia congenita
		Paramyotónia congenita
		Myotónia sodíkového kanála
	Hyperkaliemická periodická paralýza	
Metabolické myopatie	Deficit kyslej maltázy	
	Deficit debrancher enzýmu	
	Mc Ardlova choroba	
Toxické myopatie	Chlorochínová myopatia	
	Statínová myopatia	
	Kolchicínová myopatia	
Endokrinné myopatie	Myopatia pri hypotyreóze	
Zápalové myopatie	Polymyozitída	
	Dermatomyozitída	

Spracované podľa (1), pri ochoreniach napísaných kurzívou, je prítomná len elektrická myotónia.

Obrázok 2. Klasifikačná schéma nondystrofických myotónií a príbuzných ochorení – spracované podľa Stunnenberg et al, 2020



ochorení, u ktorých môžeme pozorovať oba prejavy myotónie – klinický i elektrický. Tieto ochorenia môžeme deliť do dvoch väčších skupín. Prvú skupinu tvoria ochorenia, ktoré klinicky nie sú spojené s výraznejšou trvalou svalovou slabosťou a nemajú výrazné iné systémové prejavy – nazývame ich nondystrofické myotónie. Ochorenia z druhej skupiny majú klinicky prítomnú aj trvalú svalovú slabosť spojenú s postihnutím iných systémov ako nervového – nazývame ich myotonické dystrofie (typ 1, 2)⁽²⁾.

Nondystrofické myotónie

Nondystrofické myotónie sú skupina vzácných dedičných monogénových svalových ochorení, spôsobených mutáciami v génoch pre napäťovo závislý svalový sodíkový (SCN4A) a chloridový (CLCN1) kanál. Tieto genetické poruchy vedú ku zvýšenej dráždivosti svalovej membrány a prejavujú sa klinickou a elektrickou myotóniou. Pacienti majú čisto svalové ťažkosti, okrem myotónie sú to stuhnutosť alebo kŕče, slabosť, únavnosť a bolesť. Ochorenia nepostihujú iné systémy a neskracujú prežívanie pacientov. **Obrázok 2** prináša klasifikačnú schému týchto ochorení⁽³⁾.

Nondystrofické myotónie môžeme rozdeliť podľa typu genetického poškodenia na dve skupiny – s poškodením funkcie chloridového kanála CLCN1 a s poškodením sodíkového kanála SCN4A. Prvú skupinu tvoria myotonia congenita Thomsen a Becker, líšiace sa typom dedičnosti (autozómovo dominantný, resp. recesívny typ). Pre chloridové kanálopatie je typická myotónia s výrazným zlepšením po opakovaní pohybu („warm up“ fenomén). Druhá skupina sodíkových kanálopatií je komplexnejšia. Typickým predstaviteľom je paramyotónia congenita s klinicky prítomným obrazom paradoxnej myotónie – myotónie horšiac sa po opakovaní námahy a po chlade, často výraznejšej v tvárovej oblasti. Niekedy býva prítomná aj epizodická svalová slabosť – pri výrazných prejavoch tohto typu môže ísť o obraz hyperkaliemickej periodickej paralýzy. U nej epizódy slabosti môžu trvať hodiny až dni, sú vyvolané hladovaním, cvičením a príjmom draslíka. Poslednú podskupinu sodíkových kanálopatií tvoria zriedkavé myotónie s atypickým priebehom – fluktuáciami, permanentnou prítomnosťou myotónie alebo myotóniou s dobrou reakciou na acetazolamid.

V elektrofyziologickej diagnostike nondystrofických myotónií využívame ihlovú elektromyografiu a záťažový test s krátkotrvajúcou námahou.

Ihlová elektromyografia

Pri nondystrofických myotóniách je typickým nálezom pri ihlovej EMG prítomnosť elektrickej myotónie v podobe myotonických výbojov. Ako sme už uviedli, myotonické výboje tvoria opakovaný výboj individuálnych potenciálov jednoduchého tvaru s frekvenciou 20 – 80 Hz. Typické je tiež kolísanie frekvencie a amplitúdy, zodpovedné za zvukové prejavy podobné zrýchľovaniu a spomaľovaniu motora motorky. Senzitivita záchytu myotonických výbojov u nondystrofických myotónií dosahuje až 100 %, ak je vyšetrené dostatočné množstvo svalov obojstranne (m.tibialis anterior, m. quadriceps femoris, m.interosseus dorsalis primus, m biceps brachii – 10 inzercií na sval)⁽⁴⁾. Charakteristiky myotonického výboja môžu pomôcť pri diferenciacii typu myotónie. Sodíkové kanálopatie mávajú myotonické výboje dlhšieho trvania (viac ako 2 s), vyššej amplitúdy (do 4 mV), s pomalým poklesom amplitúdy (zvuk spomaľujúceho motora). Chloridové kanálopatie mávajú myotonické výboje kratšie (pod 1 s), nižšej amplitúdy (pod 0,4 mV) a zvukovým prejavom strmhavého bombardéra. Dobrou pomôckou s vysokou výpočtovou hodnotou môže byť aj meranie prvého intervalu medzi potenciálmi vo výboji z m.rectus femoris. Pri sodíkových kanálopatiách býva tento interval kratší ako 30 ms, pri chloridových naopak dlhší⁽⁵⁾. Variantné elektrofyziologické prejavy u pacientov s paramyotóniou popísali vo svojej práci Tan a kolektív⁽⁶⁾. Okrem štandardných myotonických výbojov pozorovali najmä vo väčších svaloch končatín repetitívne výboje s nižšou amplitúdou (100 – 600 uV), vyššou frekvenciou 150 – 250 Hz a muzikálnym zvukovým prejavom. Ak sa vyskytovali opakovane v kratších intervaloch, zvukový prejav pripomínal zvuky produkované delfínmi. Inými variantmi boli výboje vyššej amplitúdy s náhlým vznikom a postupným poklesom amplitúdy, pripomínajúcim tvar tornáda. Výboje boli charakteristické štrngavým zvukom.

Test s krátko trvajúcou námahou

Pri teste s krátko trvajúcou námahou (short exercise test) používame maximálnu kontrakciu svalu (typicky m.abductor digiti minimi) počas 10 – 12 s nasledovanú supramaximálnou

Tabuľka 2. Test s krátkym cvičením podľa Fourniera^(3,7)

Typ	Popis	Senzitivita a špecifickosť
Vzorec I	Elektrická myotónia s výrazným poklesom amplitúdy CMAP po krátkom cvičení, horšiacim sa opakovaním cvičenia	Paramyotónia congenita Senzitivita 100 % Špecifickosť 100 %
Vzorec II	Elektrická myotónia s významným prechodným poklesom amplitúdy CMAP po krátkom cvičení, ktorý sa stráca opakovaním cvičenia	Myotónia congenita Senzitivita 83 % Špecifickosť 84 %
Vzorec III	Elektrická myotónia bez zmien amplitúdy CMAP po cvičení	Myotónia sodíkového kanála Senzitivita 50 % Špecifickosť 74 %

CMAP – sumačný akčný potenciál svalu.

stimuláciou nervu (typicky n. ulnaris) bezprostredne po kontrakcii a opakovane každých 10 s do 50 s. Tento postup sa opakuje trikrát, následne po ochladení, ktoré môže zvýšiť senzitivitu. Za abnormálny sa považuje súhlasný pokles amplitúdy a plochy o viac ako 20 %. Pri vyšetrení môžeme pozorovať niekoľko vzorcov odpovedí, pomenovaných podľa Fourniera⁽⁷⁾. Ich prehľad, senzitivitu a špecifickosť pre jednotlivé podtypy myotónií uvádza **tabuľka 2**. V práci Tanovej a kolektívu⁽⁶⁾ boli popísané u pacientov s paramyotóniou „postexercise myotonic potentials“, zisťované pri izbovej teplote aj pri ochladení. Potenciály sa vyskytovali bezprostredne po cvičení, mali predĺžené trvanie s opakovanými vzostupmi amplitúdy pílovitého vzhľadu na descendentnej časti potenciálu.

Myotonické dystrofie

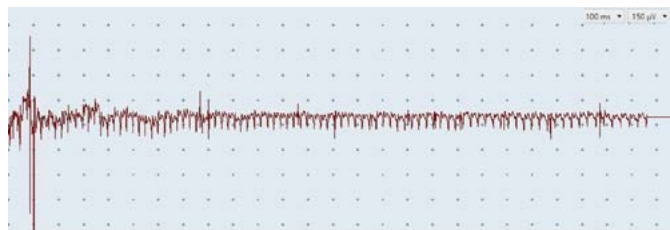
Myotonická dystrofia 1 typ (MD1) a myotonická dystrofia 2 typ (MD2) sú dedičné ochorenia svalov vedúce ku progredujúcej svalovej slabosti podobnej ako u iných svalových dystrofií. Vzorec svalovej slabosti, klinická a elektrická myotónia spolu s mimosvalovou patológiou umožňuje ich odlíšenie od iných svalových dystrofií a nondystrofických myotónií.

Myotonická dystrofia 1 typ je autozómovo dominantne dedičné ochorenie s klinickým obrazom slabosti tvárových svalov, ľahkou ptózou, bulbárnym syndrómom, distálnou slabosťou svalov končatín v spojení s klinickou, resp. elektrickou myotóniou. Časté je mimosvalové postihnutie – skoré katarakty, srdcové arytmie, kognitívny deficit, poruchy spánku, endokrinné a gastrointestinálne poruchy či poruchy metabolismu glukózy. Myotonická dystrofia 2 typ je tiež autozómovo dominantne dedičné ochorenie, na rozdiel od MD1 je svalová slabosť vyjadrená najmä v proximálnych svaloch viac dolných končatín. Klinické prejavy vznikajú neskôr (4 – 5 dekáda života), častá býva bolesť, zriedkavejšie myotonické prejavy. Mimosvalové poškodenie zahŕňa katarakty, poruchy srdcového rytmu a endokrinné poruchy. Z elektrofyziologických metód je pri určení diagnózy myotonickej dystrofie kľúčová ihlová elektromyografia.

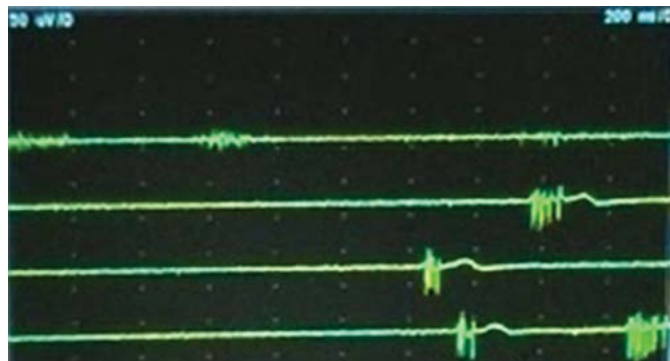
Ihlová elektromyografia

Senzitivita záchytu myotonických výbojov je pri MD1 podobná, ako sme popísali pri nondystrofických myotóniách – pri vyšetrení dostatočného počtu svalov až 100 %. Podobná senzitivita bola popísaná vo veľkej kohortovej štúdii aj pre MD2⁽⁸⁾, iné menšie štúdie však pre MD2 popisujú senzitivitu nižšiu⁽⁹⁾. Líši sa tiež vyvolateľnosť a charakter myotonických výbojov – okrem proximálnych svalov nôh je elektrická myotónia ľahšie

Obrázok 3. Myotonický výboj s dekrementom u MD typ II



Obrázok 4. Myokýmie

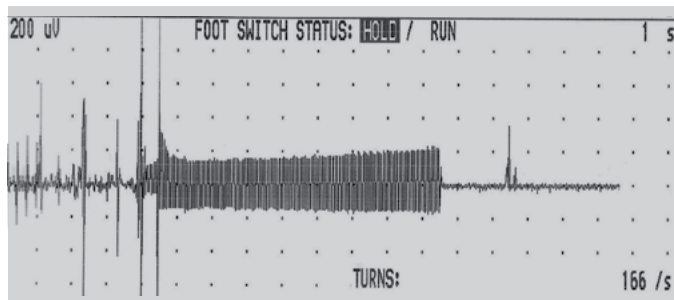


detekovateľná pri MD1 a má rastúco – klesajúci charakter. Pri MD2 býva naopak charakter myotonických výbojov skôr s trvale klesajúcou amplitúdou⁽⁸⁾ (**obrázok 3**).

Diferenciálna diagnostika elektrickej myotónie

Myotonické výboje v ihlovej elektromyografii môžu byť zamenené s viacerými inými elektrickými fenoménmi. Často nám v ich rozlíšení môže pomôcť klinický obraz počas snímania, vieme ich však odlíšiť aj podľa elektrofyziologických charakteristík⁽²⁾. **Myokýmie** sa v ihlovej EMG prejavujú rytmickými výbojmi skupín 2–10 akčných potenciálov motorických jednotiek s frekvenciou 2–60 Hz, zvukovo pripomínajúc pochodujúcich vojakov (**obrázok 4**). **Neuromyotónia** sa prejavuje neuromyotonickými výbojmi s veľmi vysokou frekvenciou 100 – 300 Hz, ktoré vznikajú v terminálnej časti axónu. Často pri neuromyotonických výbojoch pozorujeme náhly pokles amplitúdy, produkujúci štrngavý zvuk (**obrázok 5**). **Komplexné repetitívne výboje** sú tvorené opakovaním komplexných potenciálov s náhlym vznikom a zánikom aktivity (**obrázok 6**). Nebýva pri nich typicky rastúci a klesajúci charakter amplitúd a frekvencie výbojov ako pri myotonickom

Obrázok 5. Neuromyotónia

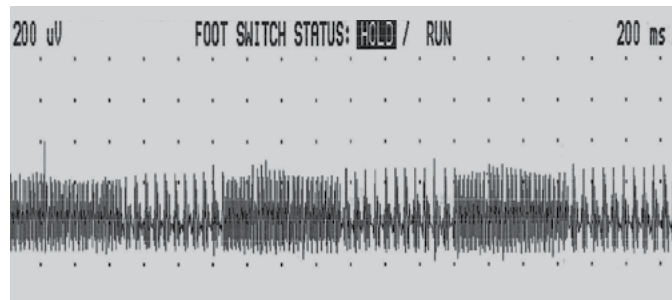


výboji, môžu však vykazovať zmeny amplitúdy, frekvencie a tvaru komplexu. Frekvencia výbojov kolíše od 3 do 60 Hz. Predovšetkým v m. gastrocnemius sa môžeme častejšie stretnúť s *krampami* – elektrickou aktivitou sprevádzajúcou lokálny viditeľný, často bolestivý svalový kŕč. Vznik aktivity je v motorických neurónoch (nie vo svalových vláknach ako v prípade myotónie). Frekvencia výbojov v krampe je vysoká – až do 150 Hz, v súlade s klinickou prezentáciou sa frekvencia a počet jednotiek podieľajúcich na krampe v úvode zvyšuje, následne pri odznievaní krampu znižuje.

Skratky:

CMAP – sumačný akčný potenciál svalu
 EMG – elektromyografia
 MD1 – myotonická dystrofia typ 1
 MD2 – myotonická dystrofia typ 2

Obrázok 6. Komplexný repetitívny výboj

**Záver**

Elektrofyzologické metódy – najmä ihlová elektromyografia – patria k veľmi dôležitým prostriedkom určenia správnej diagnózy myotónií a im podobných ochorení. Podrobnejšia analýza elektrickej aktivity – zhodnotenie amplitúdy a frekvencie výboja, charakteristiky ich rastu či klesania a typu opakujúcich grafoelementov – často jasne poukáže na typ poškodenia. V nejasných prípadoch býva užitočné korelovať elektrofyzologický nález s klinickými anamnestickými prejavmi či vyskytujúcimi sa počas vyšetrenia. V niektorých prípadoch môže k diagnóze prispieť aj využitie iných elektrofyzologických metodík – príkladom je záťažový test pri diferenciácii nondystrofických myotónií.

Vyhlasenie o bezkonfliktnosti: nemám potenciálny konflikt záujmov.

Adresa pre korešpondenciu:

MUDr. František Cibulčík, PhD.
 UN Bratislava Ružinov
 Ružinovská 6, 826 06 Bratislava
 e-mail: cibulcik@hotmail.com

Literatúra

1. Hehir MK, Logigian EL. Electrodiagnosis of Myotonic Disorders. *Phys Med Rehabil Clin N Am* 2013; 24: 209-220.
2. Manousakis G, Al-Lozi M, Miller TM. AANEM Monogr: Differential diagnosis of myotonic disorders; 2012.
3. Stunnenberg BC, LoRusso S, Arnold WD et al. Guidelines on clinical presentation and management of nondystrophic myotonias *Muscle Nerve* 2020; 62: 430-444.
4. Ghosh PS, Sorenson EJ. Use of clinical and electrical myotonia to differentiate childhood myopathies. *J Child Neurol*. 2015; 30: 1300-1306.
5. Drost G, Stunnenberg BC, Trip J, et al. Myotonic discharges discriminate chloride from sodium muscle channelopathies. *Neuromuscul Disord*. 2015; 25: 73-80.
6. Tan SV, Matthews E, Barber M et al. Refined exercise testing can aid DNA based diagnosis in muscle channelopathies. *Ann Neurol* 2011; 69: 328-340.
7. Fournier E, Arzel M, Sternberg D et al. Electromyography guides toward subgroups of mutations in muscle channelopathies. *Ann Neurol* 2004; 56: 650-661.
8. Logigian EL, Cifaloni E, Quinn LC, et al. Severity, type, and distribution of myotonic discharges are different in type 1 and type 2 myotonic dystrophy. *Muscle Nerve* 2007; 35: 479-485.
9. Young NP, Daube JR, Sorenson EJ, Milone M. Absent, unrecognized, and minimal myotonic discharges in myotonic dystrophy type 2. *Muscle Nerve* 2010; 41: 758-762.