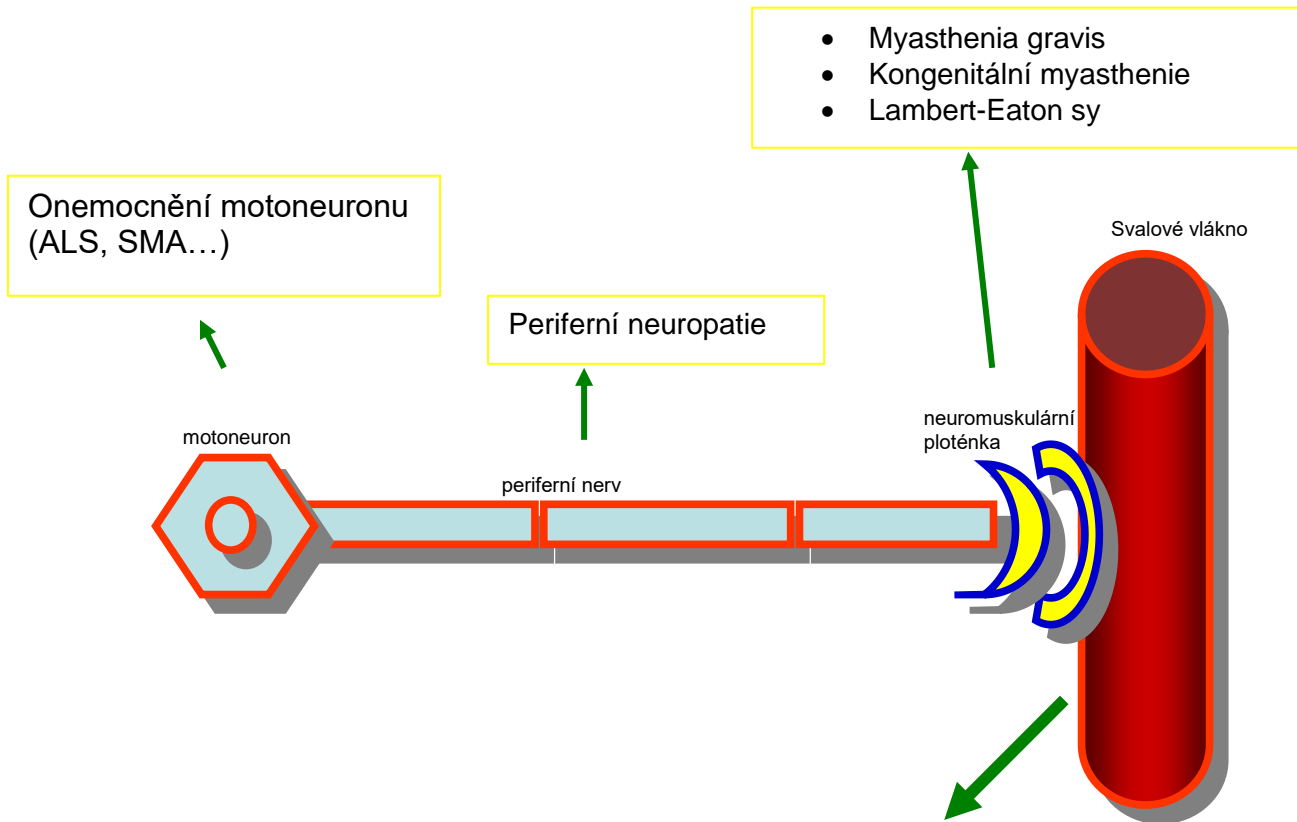


# Onemocnění kosterního svalu

## MYOPATOLOGIE



### Primární MYOPATIE

#### 1. Svalové dystrofie

- hereditární, progresivní, *geny pro sarkolemální proteiny + proteiny jaderné membrány*

- X-vázané (DMD/BMD, přenašečky, Emery-Dreifuss MD)
- AR - LGMD 2 - LGMD R
- AD - LDMD 1 - LGMD D

#### 2. Kongenitální myopatie

- hereditární, velmi pomalu progresivní až neprogresivní, *geny pro sarkomerické proteiny*

#### 3. Metabolické myopatie

##### a. vrozené

- MITOCHONDRIÁLNÍ
- GLYKOGENÓZY

**GSD2: m. Pompe** - test suché kapky, enzymová substituční terapie!

**GSD5: m. McArdle**

**b. získané** - toxické, polékové (steroidy, statiny, chlorochin...)

#### 4. Kanalopatie

Myotonické poruchy (hl. myotonické dystrofie), periodická paralýza

#### 5. Zánětlivé myopatie

- Polymyositida
- Dermatomyositida
- IBM (inclusion body myositis)
- **IMNM** (immune mediated necrotizing myopathy) - antiSRP, STATINY
- + vzácné jiné - sarkoidóza, eozinofilní fasciitida...