

Klasyfikacja i terminologia chorób nerwowo-mięśniowych

IRENA HAUSMANOWA-PETRUSEWICZ

Z Kliniki Neurologicznej AM w Warszawie

Słowa kluczowe: choroby nerwowo-mięśniowe – klasyfikacja

Termin – “choroby nerwowo-mięśniowe” oznacza takie zespoły chorobowe w których zachodzi uszkodzenie jednego z ogniw jednostki ruchowej tzn. motoneuronu, jego aksonu lub mięśniowej części jednostki ruchowej. Inną cechą łączącą całą grupę tych zespołów jest obraz kliniczny, w którym występuje na ogół osłabienie mięśni, zanik, czasem bóle, wiotkość itp. Trzecim wspólnym mianownikiem dla całej tej grupy zespołów są metody badawcze – elektromiografia, histopatologia, swoiste badania biochemiczne.

Bardzo trudnym problemem jest jednak klasyfikacja wewnątrz omawianej grupy, znalezienie jednolitego kryterium klasyfikacyjnego. Stara klasyfikacja, nieraz jeszcze przytaczana w podręcznikach, ma już tylko historyczne znaczenie, gdyż postęp wiedzy przesunął i codziennie przesuwa dawne granice podziału. Postęp ten dokonuje się jednak nierównomiernie w różnych działach miologii – stąd dodatkowa trudność w ustaleniu nowoczesnej klasyfikacji opartej o jednolite kryteria.

Staramy się, mimo tych trudności, stworzyć jednak współczesną klasyfikację neuromiologiczną wiedząc, że z czasem ulegnie ona dalszym modyfikacjom, częściowo stanie się nieaktualna w świetle przyszłych zdobyczy nauki – każda klasyfikacja odbija stan wiedzy w momencie jej tworzenia i każda jest względnie tymczasowa.

Staraliśmy się, żeby klasyfikacja chorób nerwowo-mięśniowych, którą proponujemy lekarzom polskim, oparta była o nowoczesne dane laboratoryjne. Chcemy jednak, aby była jasna i operowała kryteriami zrozumiałymi i dostępnymi dla szerokiego grona lekarzy, a nie tylko dla wąskiej grupy badaczy. Może to dążenie do kompromisu między nowoczesnością a łatwością zaważy na pewnym uproszczeniu, ale jesteśmy świadomi, że najważniejszym celem jest stworzenie wspólnego języka, który pozwoli nam na komunikowanie się w jasny sposób między sobą, a także ze światową neuromiologią.

Główna linia podziału przechodzi w sposób uproszczony i schematyczny między uszkodzeniem wtórnym, tzw. neurogennym mięśni (zależnym od uszkodzenia motoneuronu lub nerwu obwodowego) a uszkodzeniem samego substratu mięśniowego tzw. miopatiami. Pośrednie miejsce zajmują choroby styku nerwowo-mięśniowego. Nowe dane laboratoryjne wykazują, że podział ten jest zbyt uproszczony i sztywny – zdecydowani jesteśmy jednak na razie na jego utrzymanie, kierując się obawą, żeby likwidacja znanych lekarzom pojęć nie została zastąpiona jeszcze niezrozumiałymi nowymi.

Tabela 1 przedstawia pierwszą, “najgrubszą” klasyfikację, tabela 2 dalsze bardziej szczegółowe podziały.

Tabela 1. *Ogólny podział chorób nerwowo-mięśniowych*

Uszkodzenie pierwotnie mięśniowe	Choroby styku nerwowo-mięśniowego	Uszkodzenia neurogenne
Dystrofie mięśniowe	Miastenia	Uszkodzenie motoneuronu
Zespoły miotoniczne	Zespoły miasteniczne	-
Miopatie wrodzone (charakterystyczne strukturalnie)	Zatrucie jadem kiełbasianym	Neuropatie
Miopatie metaboliczne		
Miopatie hormonalne		
Miopatie z reakcją zapalną		
Neuromiopatie w przebiegu nowotworów		
Miopatie toksyczne		

Tabela 2. *Szczegółowy podział chorób nerwowo-mięśniowych*

Uszkodzenia pierwotnie mięśniowe	Miopatie z charakterystycznymi zmianami strukturalnymi
Dystrofie postępujące mięśni	“Central core”
Dziedziczące się w sposób sprzężony z płcią	Miopatia nemalinowa
Dystrofia Duchenne’a	Miopatia miotubularna
Dystrofia Beckera	Miopatia “odcisków palców”
Dystrofia pośrednia	Miopatia sarkotubularna
Dystrofia Emery-Dreifussa	Miopatia “czapeczek”
Dziedziczące się w sposób autosomalny recesywny	Wrodzona dysproporcja metabolicznych typów włókien
Dystrofia kończynowo-obręczowa	Miopatie metaboliczne.
Dystrofia wrodzona	Glikogenozy – typ II (ch. Pompego)
Dystrofia Fukuyamy	typ III (ch. Forbesa)
Dystrofia dystalna	typ IV
Dziedziczące się w sposób autosomalny dominujący	typ V (ch. Mc Ardle’a)
Dystrofia twarzowo-łopatkowo-ramieniowa	Porażenie okresowe – hipokaliemiczne
Dystrofia oczno-gardzielowa	hiperkaliemiczne
Dystrofia dystalna	Zaburzenia gospodarki lipidowej
Dystrofia łopatkowo-strzałkowa	deficyt karnityny
Zespoły miotoniczne	deficyt palmityltransferazy karnityny
Miotonia Thomsena (dziedziczenie autosomalne dominujące)	Defekt mitochondrialny
Miotonia Beckera (dziedziczenie autosomalne recesywne)	Mioglobinuria
Paramiotonia Eulenberg (dziedziczenie autosomalne dominujące)	Hipertermia złośliwa
Dystrofia miotoniczna (dziedziczenie autosomalne dominujące) – choroba Steinerta	Miopatie w przebiegu zaburzeń hormonalnych
Miotonia chondrodystroficzna (dziedziczenie recesywne) – zespół Schwartz-Jampela	Nadczynność tarczycy
	Niedoczynność tarczycy
	Nadczynność gruczołów przytarczycznych
	Niedoczynność gruczołów przytarczycznych

Zaburzenia przysadkowe

Choroba Addisona

Zespół Cohna

Choroba Cushinga

Miopatia sterydowa

Miopatie z reakcją zapalną

Kolagenozy

Zapalenie wielomięśniowe i skórnomięśniowe

Twardzina

Guzkowe zapalenie tętnic

Mieszana choroba tkanki łącznej

Toczeń rumieniowaty układowy

Gościec przewlekły ewolucyjny

Polymyalgia rheumatica

Ziarniniakowe zapalenie mięśni

Pasożytnicze zapalenie mięśni

Zapalenie z wtrętami (Inclusion body myositis)

Neuromiopatie w przebiegu nowotworów

Miopatie toksyczne

Choroby styku nerwowo-mięśniowego

Miastenia

immunologiczna

wrodzona

polekowa

Zespoły miasteniczne

Zatrucie jadem kiełbasianym

Uszkodzenia neurogenne

Ważniejsze zespoły mięśniowe zależne od uszkodzenia komórek rogów przednich

Stwardnienie zanikowe boczne

Zanik rdzeniowy mięśni

dziecięcy

młodzieńczy

dorostłych

Późny zespół po przebytych polio

Toksyczne uszkodzenia motoneuronu

Niedokrwienie motoneuronu

Ogólny podział neuropatii*

A. Stanowiące podstawowy zespół kliniczny

Metaboliczne

Toksyczne

Genetyczne

Zespół Gullaine-Barré-Strohla

Układowe nabyte

B. Towarzyszące uszkodzeniu ośrodkowego układu nerwowego

Inne zespoły (wieloetiologiczne lub niesklasyfikowane)

Artrogrypoza wrodzona

Zespół sztywności uogólnionej (stiff-man syndrome)

Zespół Isaaca

Zespół Prader-Willi

“Zapalenie” kostniejące mięśni

* Szczegółowy podział przekracza ramy tematyki tego rozdziału.