

OBSAH

PŘEDMLUVA.....	5
----------------	---

I NEUROMUSKULÁRNÍ CHOROBY – A CASE-BASED APPROACH

1 Úvod	11
2 Přístup k nemocnému.....	12
3 Pomocná vyšetření.....	22
4 Genetické vyšetření.....	31
5 Magnetická rezonance v diagnostice nervosvalových onemocnění	36

II KAZUISTIKY

CHOROBY MOTONEURONU

KAZUISTIKA 1 Amyotrofická laterální skleróza	47
KAZUISTIKA 2 Bulbární amyotrofická laterální skleróza	50
KAZUISTIKA 3 Benigní fascikulační syndrom	52
KAZUISTIKA 4 Bulbospinální svalová atrofie (Kennedyho nemoc)	54
KAZUISTIKA 5 Primární laterální skleróza	56
KAZUISTIKA 6 Spinální svalová atrofie typ II.....	58
KAZUISTIKA 7 Postpolio syndrom.....	60
KAZUISTIKA 8 Poliomyelitis-like syndrom	63

HEREDITÁRNÍ NEUROPATIE

KAZUISTIKA 9 Charcotova-Marieova-Toothova nemoc typu 1A (CMT 1A).....	67
KAZUISTIKA 10 Hereditární neuropatie s neuromyotonií	70
KAZUISTIKA 11 Hereditární senzitivní neuropatie	74
KAZUISTIKA 12 Friedreichova ataxie.....	77
KAZUISTIKA 13 Adrenoleukodystrofie (X-ALD)	81

AUTOIMUNITNÍ NEUROPATIE

KAZUISTIKA 14	Hyperakutní průběh axonální formy GBS	87
KAZUISTIKA 15	Miller-Fisherův syndrom	89
KAZUISTIKA 16	Atypický Miller-Fisherův syndrom	92
KAZUISTIKA 17	Chronická zánětlivá demyelinizační polyneuropatie s akutním začátkem (CIDP)	94
KAZUISTIKA 18	Distální získaná demyelinizační symetrická polyneuropatie (DADS)	96
KAZUISTIKA 19	Lewisův-Sumnerův syndrom (MADSAM)	98
KAZUISTIKA 20	Multifokální motorická neuropatie (MMN)	100
KAZUISTIKA 21	Chronická idiopatická axonální polyneuropatie	103
KAZUISTIKA 22	Oboustranná paréza bránice (plexitis brachialis)	106

JINÉ NEUROPATIE

KAZUISTIKA 23	Diabetická polyneuropatie	111
KAZUISTIKA 24	Hrudní radikulitida při neuroborrelióze	114
KAZUISTIKA 25	Iatrogenní ischemická léze plexus lumbalis	116
KAZUISTIKA 26	Idiopatická bolestivá axonální lumbosakrální plexopatie	118
KAZUISTIKA 27	Borreliová lumbální radikuloplexítida	121
KAZUISTIKA 28	Neuropatie u alkoholika	123
KAZUISTIKA 29	Otrava lithiem	125
KAZUISTIKA 30	Stiff person syndrom (SPS)	128
KAZUISTIKA 31	Morvanův syndrom	131
KAZUISTIKA 32	Hrudní radikulární syndrom Th1	135
KAZUISTIKA 33	Iatrogenní léze n. ulnaris	138
KAZUISTIKA 34	Neurofibrom n. ulnaris na paži	140

PORUCHY NEUROMUSKULÁRNÍHO PŘENOSU

KAZUISTIKA 35	Myasthenia gravis	147
KAZUISTIKA 36	Okulární forma myasthenia gravis	149
KAZUISTIKA 37	Myasthenia gravis s protilátkami proti svalové specifické kináze (anti-MuSK)	151
KAZUISTIKA 38	Lambertův-Eatonův myastenický syndrom	153
KAZUISTIKA 39	Lambertův-Eatonův myastenický syndrom paraneoplastické etiologie	156
KAZUISTIKA 40	Kongenitální myastenický syndrom (DOK7)	159
KAZUISTIKA 41	Alimentární botulismus	161
KAZUISTIKA 42	Tyreotoxická periodická paralýza	163

SVALOVÉ DYSTROFIE

KAZUISTIKA 43	Svalová dystrofie Duchenneova typu	169
KAZUISTIKA 44	Svalová dystrofie Beckerova typu	171
KAZUISTIKA 45	Facioskapulohumerální dystrofie	173
KAZUISTIKA 46	Svalová dystrofie (Emeryova-Dreifussova)	175
KAZUISTIKA 47	Pletencová svalová dystrofie typu 2A	178
KAZUISTIKA 48	Pletencová svalová dystrofie LGMD 2A	181
KAZUISTIKA 49	Pletencová svalová dystrofie LGMD 2I	184
KAZUISTIKA 50	Myotonická dystrofie I. typu	187
KAZUISTIKA 51	Myotonická dystrofie II. typu	191
KAZUISTIKA 52	Paramyotonia congenita	193
KAZUISTIKA 53	Kongenitální svalová dystrofie typu 1A	195
KAZUISTIKA 54	Kongenitální myopatie podmíněná dvěma mutacemi v genu <i>RYR1</i>	197
KAZUISTIKA 55	Distální myopatie podmíněná mutací v genu <i>MYH7</i>	199
KAZUISTIKA 56	Bethlemova myopatie	203

ZÁNĚTLIVÉ A JINÉ MYOPATIE

KAZUISTIKA 57	Dermatomyozitida	207
KAZUISTIKA 58	Imunitně zprostředkovaná nekrotizující myopatie	209
KAZUISTIKA 59	Paraneoplastická nekrotizující polymyozitida	211
KAZUISTIKA 60	Myozitida s inkluzními tělísky – sporadická forma	213
KAZUISTIKA 61	Kearnsův-Sayreův syndrom (mitochondriální poruchy)	217
KAZUISTIKA 62	Glykogenóza II – adultní forma	220

PŘEHLED POUŽITÝCH ZKRATEK	223
---------------------------------	-----

MEDAILONKY AUTORŮ	225
-------------------------	-----

REJSTŘÍK	230
----------------	-----