

Obsah

1	Úvod	7
2	Metodika vyšetřování kosterního svalu	9
2.1	Odběr materiálu	9
2.2	Přehledná barvení	11
2.3	Histochemické metody	12
2.3.1	Myofibrilární (myozinová) ATP-áza a klasifikace svalových vláken	12
2.3.2	Fosforyláza	14
2.3.3	Dehydrogenázy	16
2.3.4	Lysosomální hydrolázy	16
2.3.5	Cholinesterázová aktivita a znázornění motorických plotének	16
2.3.6	Reakce na lipidy	17
2.3.7	Reakce na glykogen	18
2.3.8	Imunohistochemické znázornění dystrofinu	18
2.4	Elektronmikroskopické vyšetření	18
2.5	Kvantitativní přístupy k hodnocení svalové biopsie	19
2.5.1	Normální hodnoty	19
2.5.2	Stanovení velikosti vláken na příčném řezu	20
2.5.3	Diagnostický přínos kvantitativních metod	25
3	Definice a interpretace základních změn u nervosvalových onemocnění	29
3.1	Motorická jednotka, elektromyografický a bioptický obraz normálního svalu	29
3.2	Denervační a reinervační změny u neurogenních svalových onemocnění	31
3.3	Průběh neurogenních lézí	37
3.4	Neurogenní onemocnění svalu — možnosti topické diagnostiky	38

3.4.1	Spinální svalové atrofie a ostatní afekce předního rohu míšního	38
3.4.2	Onemocnění motorického kořene	41
3.4.3	Postižení periferního nervu	41
3.4.4	Poruchy nervosvalového přenosu	42
3.4.5	Poruchy supraspinální regulace svalového tonu	43
3.5	Možnosti a omezení jednotlivých diagnostických přístupů k rozpoznání neurogenických svalových onemocnění	43
3.6	Strukturální změny svalových vláken v průběhu myogenních lézí	44
3.7	Rozpoznání neurogenických a myogenních svalových lézí	48
4	Speciální myopatologie	49
4.1	Dětská mozková obrna (DMO)	50
4.2	Spinální svalové atrofie	51
4.3	Onemocnění motoneuronu — amyotrofická laterální skleróza . . .	53
4.4	Chronické periferní neuropatie (onemocnění Charcot-Marie-Tooth, hereditární motorická a sensorická neuropathie-HMSN) . .	54
4.5	Myasthenia gravis	55
4.6	Progresivní svalové dystrofie s defektem syntézy dystrofinu (dystrofinopatie)	56
4.6.1	Duchennova svalová dystrofie	57
4.6.2	Beckerova svalová dystrofie	57
4.7	Kongenitální svalová dystrofie	58
4.8	Facio-skapulo-humerální dystrofie (FSH)	59
4.9	Dystrophia myotonica (Steinertova nemoc)	59
4.10	Myotonia congenita (m. Thomsen)	60
4.11	Kongenitální (strukturální) myopatie	60
4.11.1	Multicore disease (MCD)	61
4.11.2	Central core myopathy (CCM)	65
4.11.3	Kongenitální typová dysproporce svalových vláken (CFTD)	67
4.11.4	Nemaline myopathy	68
4.11.5	Centronukleární myopatie	70
4.11.6	Myopatie minimální léze (MML)	71
4.12	Glykogenózy	72
4.12.1	Typ I.: Deficit glukoso-6-fosfatázy	75
4.12.2	Typ II.: Deficit alfa-glukosidázy	75
4.12.3	Typ III.: Deficit debrancheru	77
4.12.4	Typ IV.: Amylopektinóza	79
4.12.5	Typ V.: Deficit svalové fosforylázy	79

4.12.6 Typ VII.: Deficit fosfofruktokinázy	79
4.13 Myositidy — dermatomyositis, polymyositis, inclusion body myositis	80
4.13.1 Dermatomyositis (DM)	82
4.13.2 Polymyositis (PM)	82
4.13.3 Inclusion body myositis	83
4.13.4 Sklerodermie-myositis	83
4.13.5 Sjögrenův syndrom	84
4.13.6 Systémový lupus erythematosus (SLE) a myositis	84
4.13.7 Rheumatoidní arthritida a myositis	84
4.13.8 Smíšené onemocnění pojiva	84
4.14 Vaskulitidy	86
4.15 Mitochondriální myopatie	87
5 Bioptická průvodka	89
6 Klinicko-patologické korelace	93
6.1 Doprovodné znaky u svalové slabosti	93
6.2 Stáří pacienta	94
6.3 Distribuce poruch	95
7 Doporučená literatura	97
8 Postupy při některých histochemických reakcích	99
8.1 NADH-tetrazolium reduktáza	99
8.2 Myosinová ATP-áza	100
8.3 Nespecifická esteráza	101
8.4 Kyselá fosfatáza	102
8.5 Fosforyláza	103
8.6 Acetylcholinesteráza	104
8.7 PAS	105
8.8 Olejová červeň	106
8.9 Černý sudan	107
8.10 Dystrofin	108
8.11 Průkaz fosfofruktokinázy	109