

Kongenital myasteni som differentialdiagnostik till myopati hos yngre vuxna?

Christopher Lindberg, Neuromuskulärt Centrum
Neurologkliniken

Sahlgrenska Universitetssjukhuset



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Målsättning:

Överblick av diagnosgruppen

När skäl misstänka

De viktigaste formerna

Diagnostiken

Behandlingsalgoritm

Vår erfarenhet - fall

Kongenital myasteni

Underdiagnostiserade

Debut kongenitalt – men även i ungdom – sällsynt med debut i vuxen ålder

Prevalensen: I Storbritannien barn, genetiskt bekräftade fall 9/1 000 000. En annan pop bed 2,5-12,5/1 000 000

MG - Antikroppsnegativa

De flesta AR ... (ofta ingen annan i familjen drabbad)

Lätta – mkt svåra symptom

Misstanke => neurofys utredning => genetisk utredning

När misstänka Kongenital myasteni

”Myopatisk” muskelsvaghet med variabilitet

MG antikroppar negativa

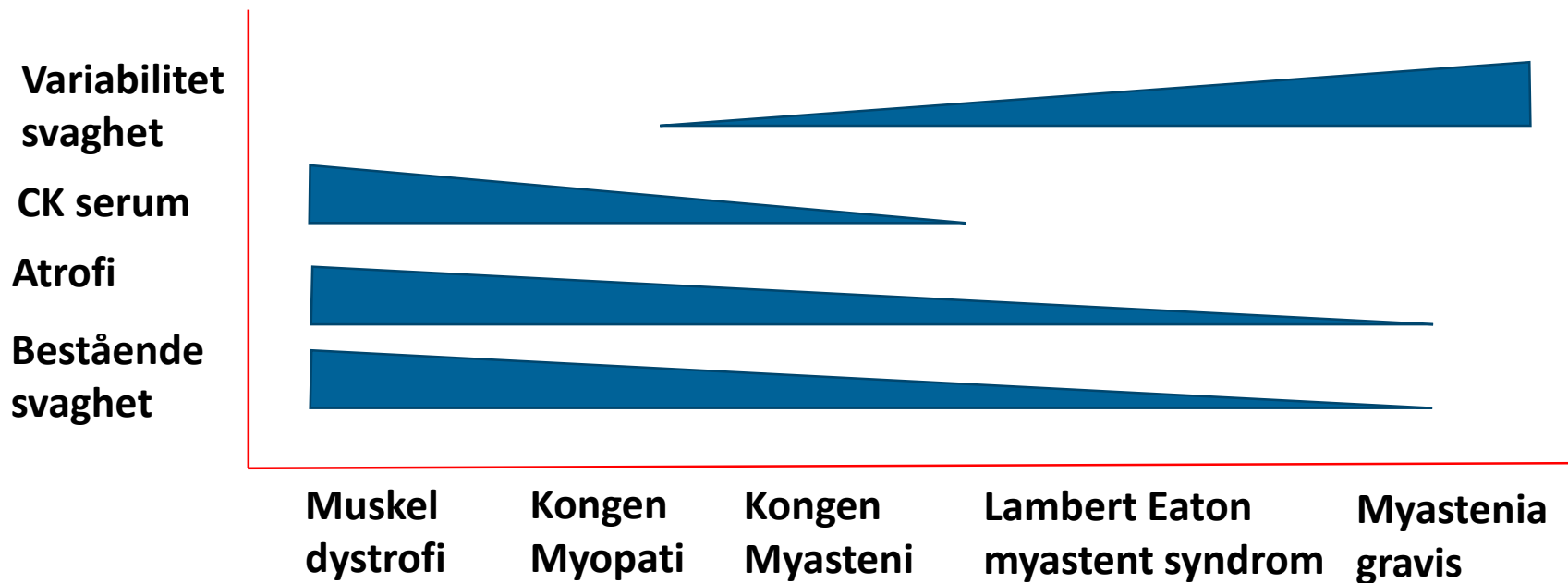
Rutin EMG visar ofta endast ”myopati”

Muskelbiopsi: ofta små förändringar (utom vissa varianter med speciell morfologi)

Alltså en pat med mer eller mindre uppenbar variabilitet som är ”myopatiskt” svag!

Repstim o Single fibre EMG => diagnos – bekr med DNA

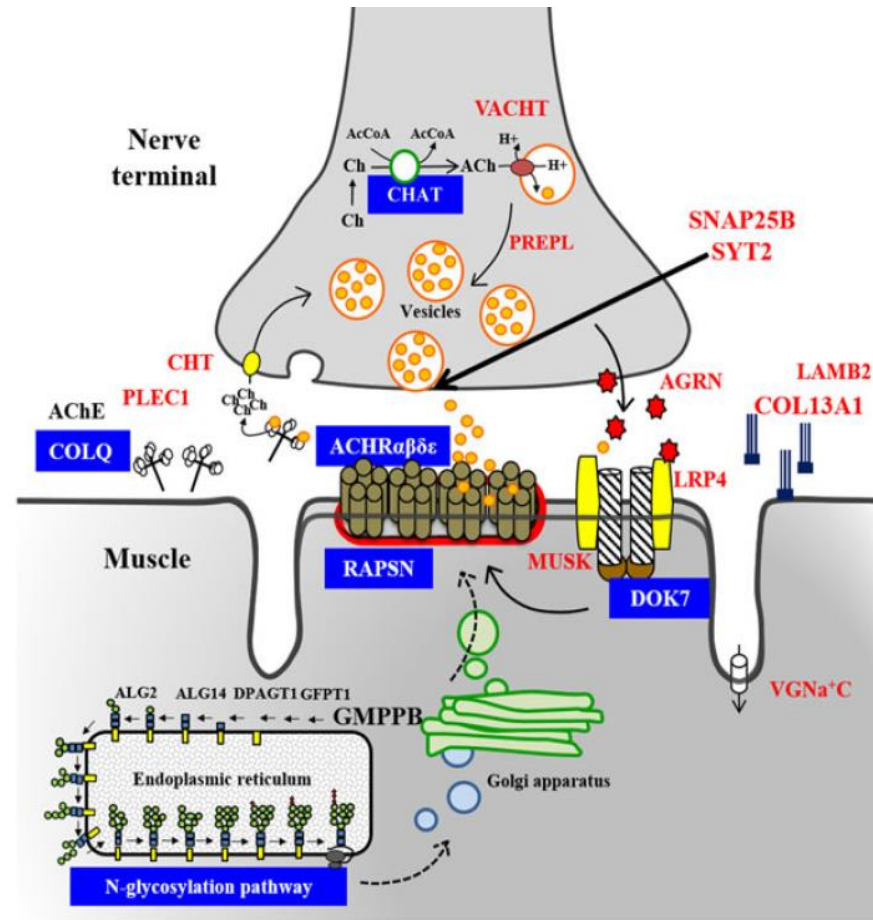
Muskelsvagheter ("myopatisk") – differentialdiagnostik



Presynaptisk

Synaptisk

Postsynaptisk



Vanligare -
blått

Ovanligare -
rött

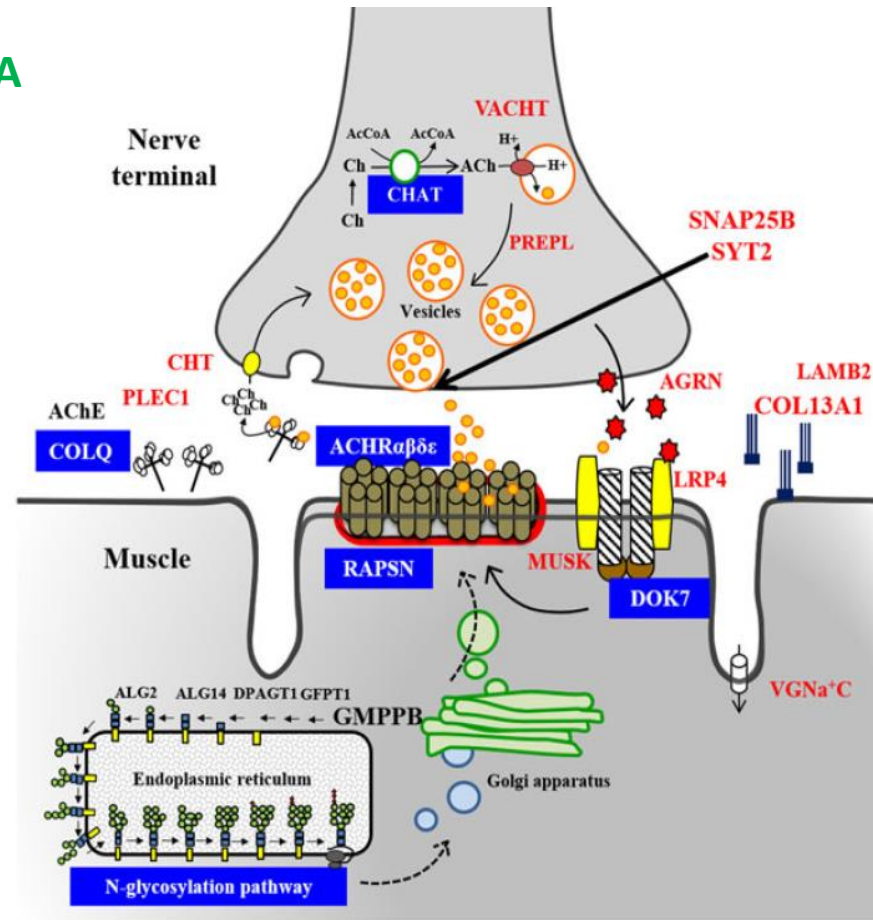
2018 – minst
26 gener

Lee M et al: Ann NY Acad Sci 1412 (2018) 129-136

De flesta är RECESSIVA
undantag "Slow
channel syndrome"
Presynaptisk

Synaptisk

Postsynaptisk



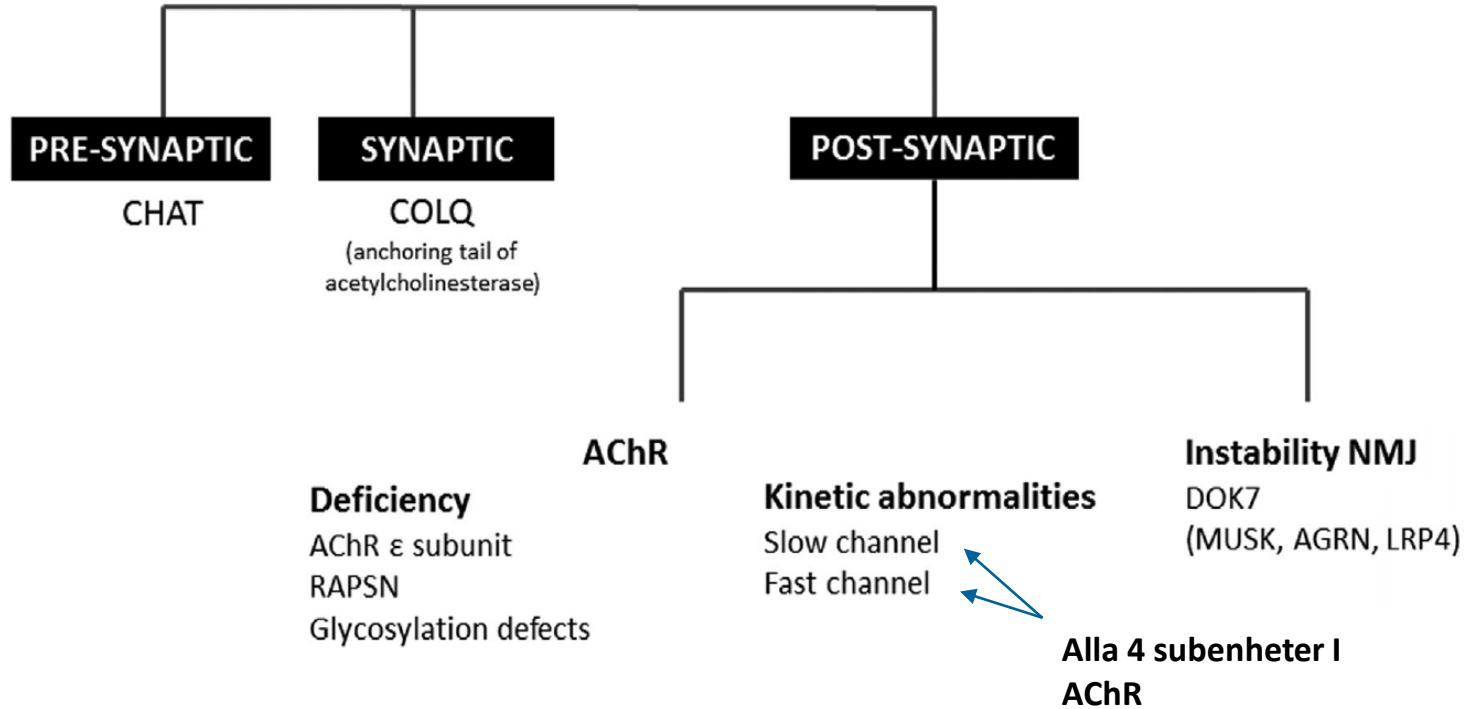
Vanligare -
blått

Ovanligare -
rött

2018 – minst
26 gener

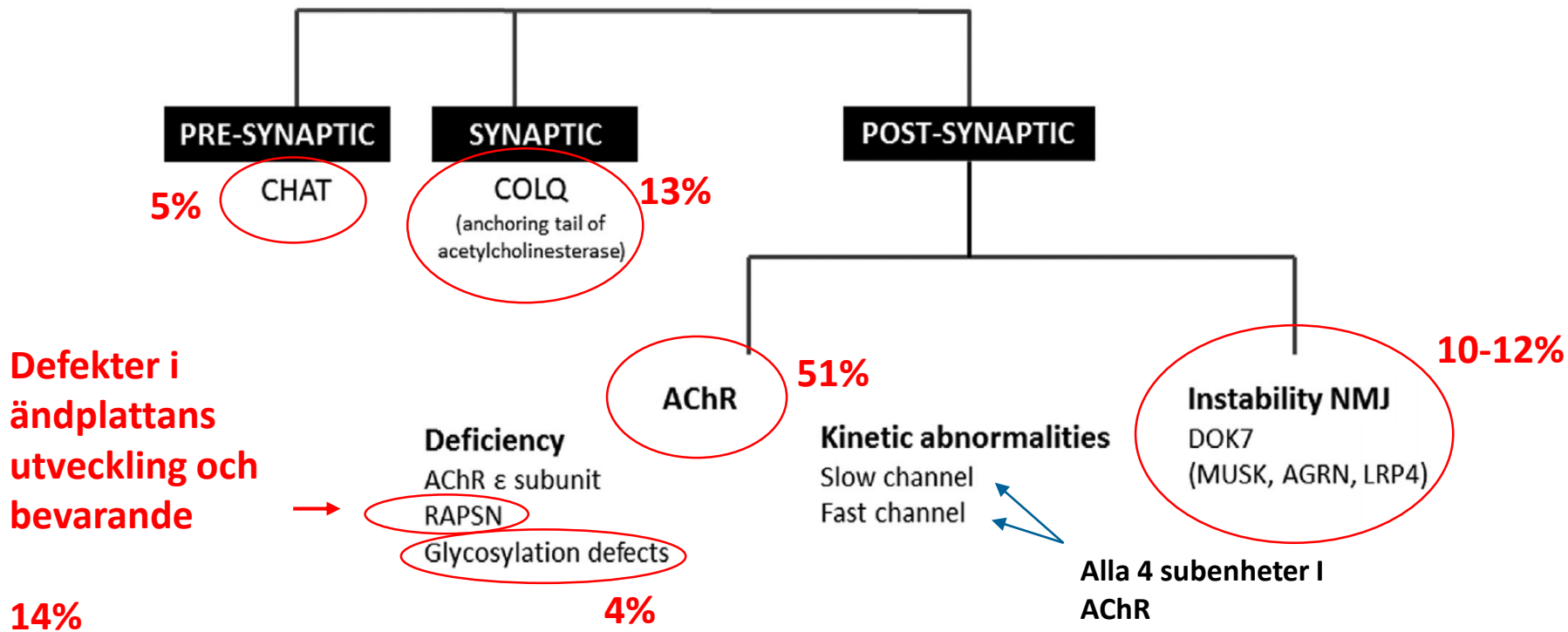
Lee M et al: Ann NY Acad Sci 1412 (2018) 129-136

Klassifikation av Kongenital Myasteni baserat på kinetiken i ändplattan



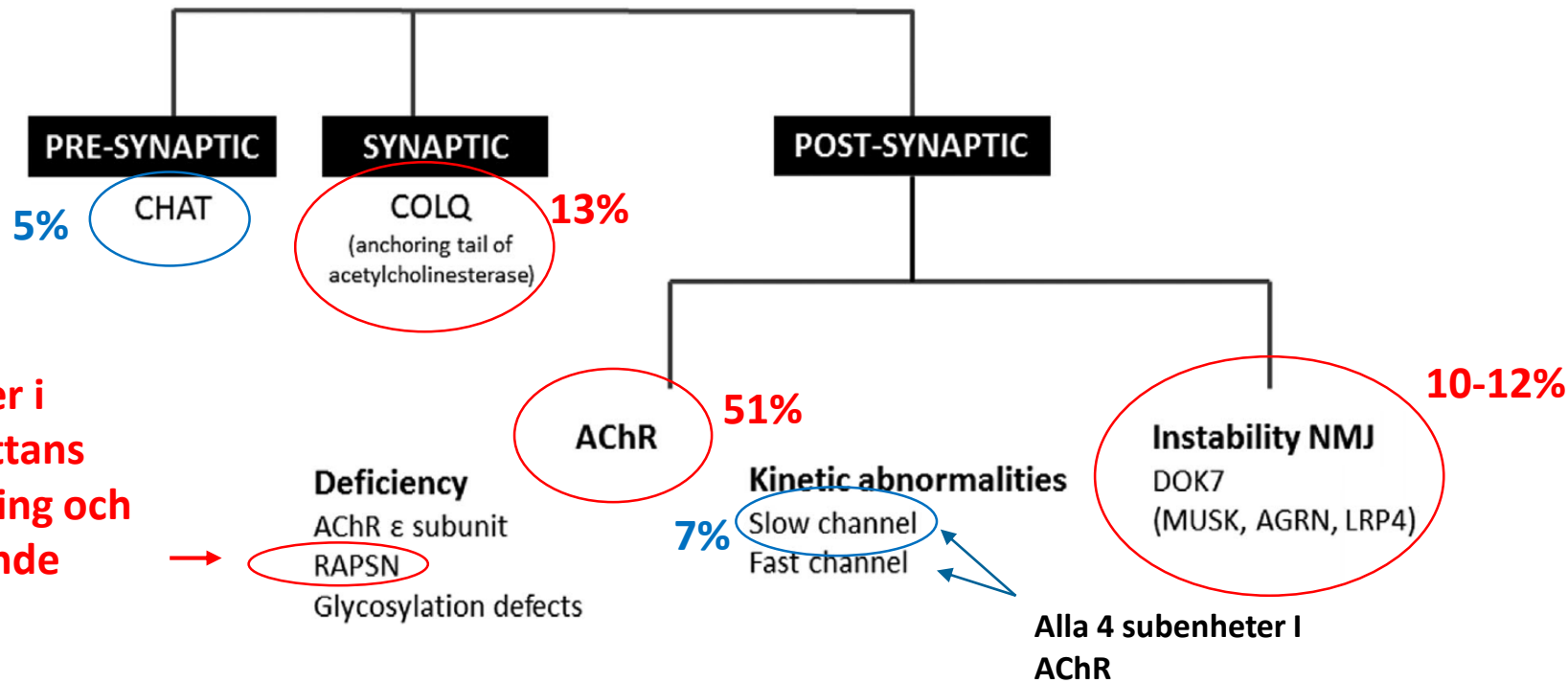
Lee M et al: Ann NY Acad Sci 1412 (2018) 129-136

Klassifikation av Kongenital Myasteni baserat på kinetiken i ändplattan



Lee M et al: Ann NY Acad Sci 1412 (2018) 129-136

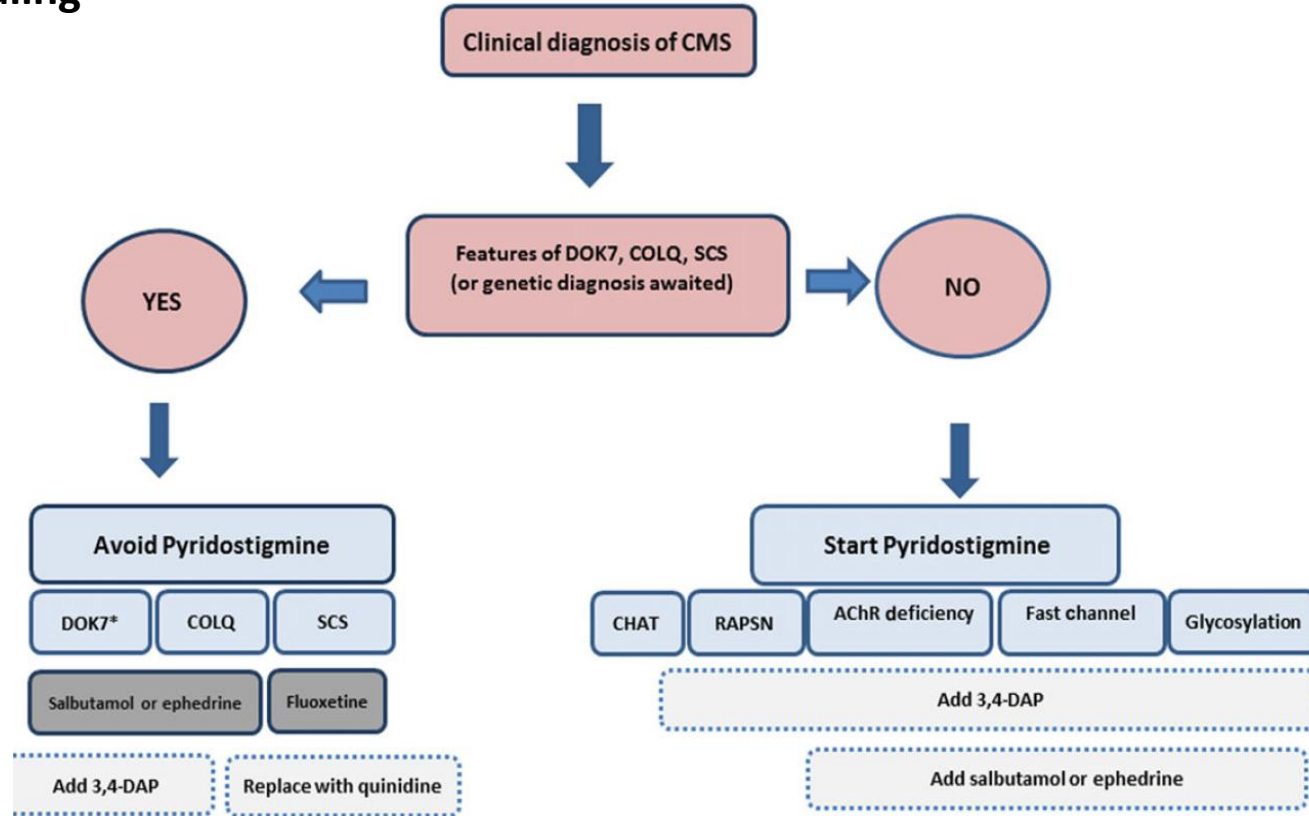
Klassifikation av Kongenital Myasteni baserat på kinetiken i ändplattan



Defekter i ändplattans utveckling och bevarande

14%

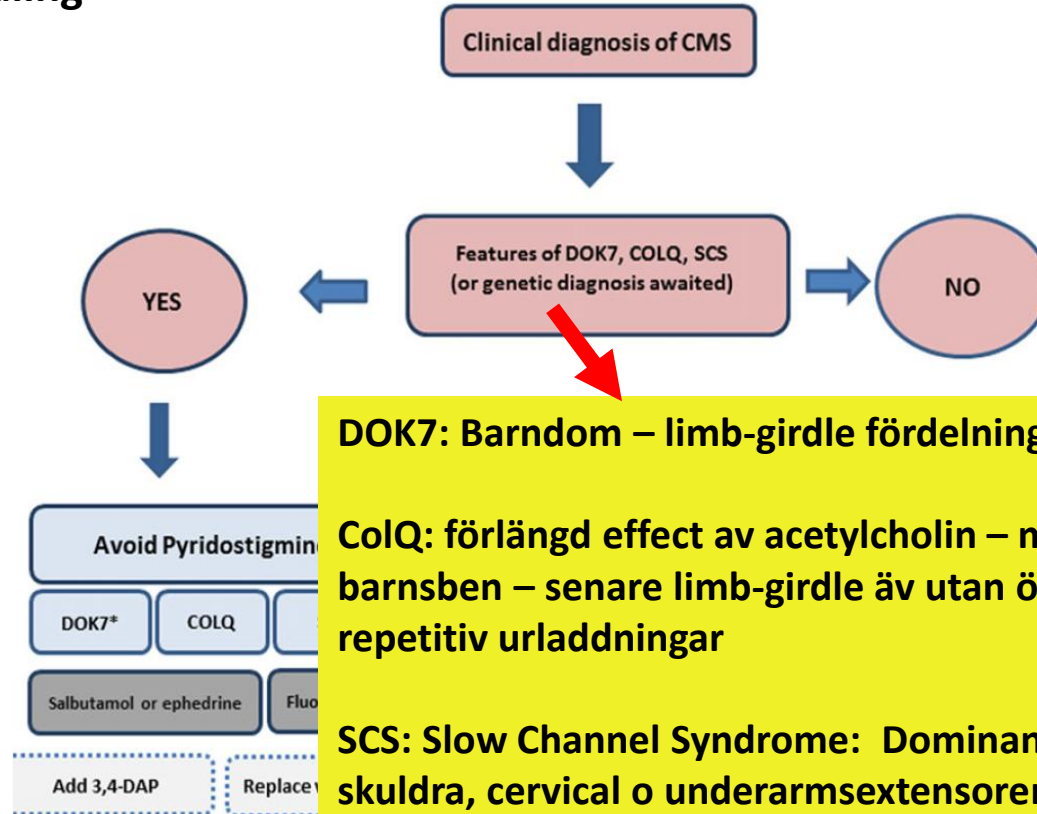
Behandlingsalgoritm för de olika subtyperna av Kongenital Myasteni: 1:a och 2:a – 3:e linjens behandling



* Alla I AChR clustering komplex

Lee M et al: Ann NY Acad Sci 1412 (2018) 129-136

Behandlingsalgoritm för de olika subtyperna av Kongenital Myasteni: 1:a och 2:a – 3:e linjens behandling



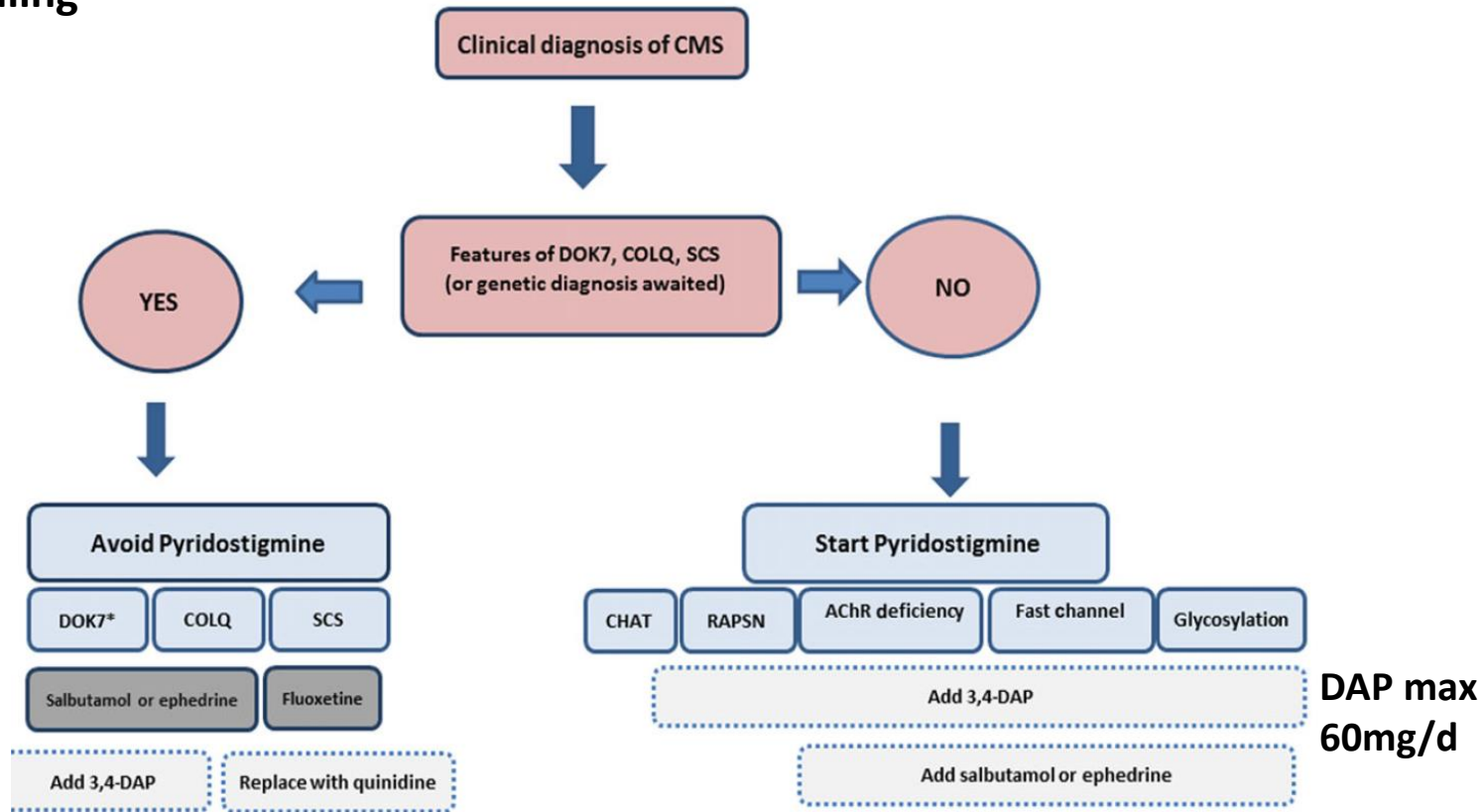
DOK7: Barndom – limb-girdle fördelning, ptos

ColQ: förlängd effect av acetylcholin – muskelsvaghet från barnsben – senare limb-girdle äv utan ögonpåverkan EMG repetitiv urladdningar

SCS: Slow Channel Syndrome: Dominant !! Debut 0 – 10 åå, skuldra, cervical o underarmsextensorer ffa EMG repetitiv urladdningar

* Alla I AChR clustering komplex

Behandlingsalgoritm för de olika subtyperna av Kongenital Myasteni: 1:a och 2:a – 3:e linjens behandling



Efedrinklorid
20mg x 2

Ventoline
2 mg x2

LÅNGSAMT
insätt effekt

* Alla i AChR
clustering komplex

Lee M et al: Ann NY Acad Sci 1412 (2018) 129-136

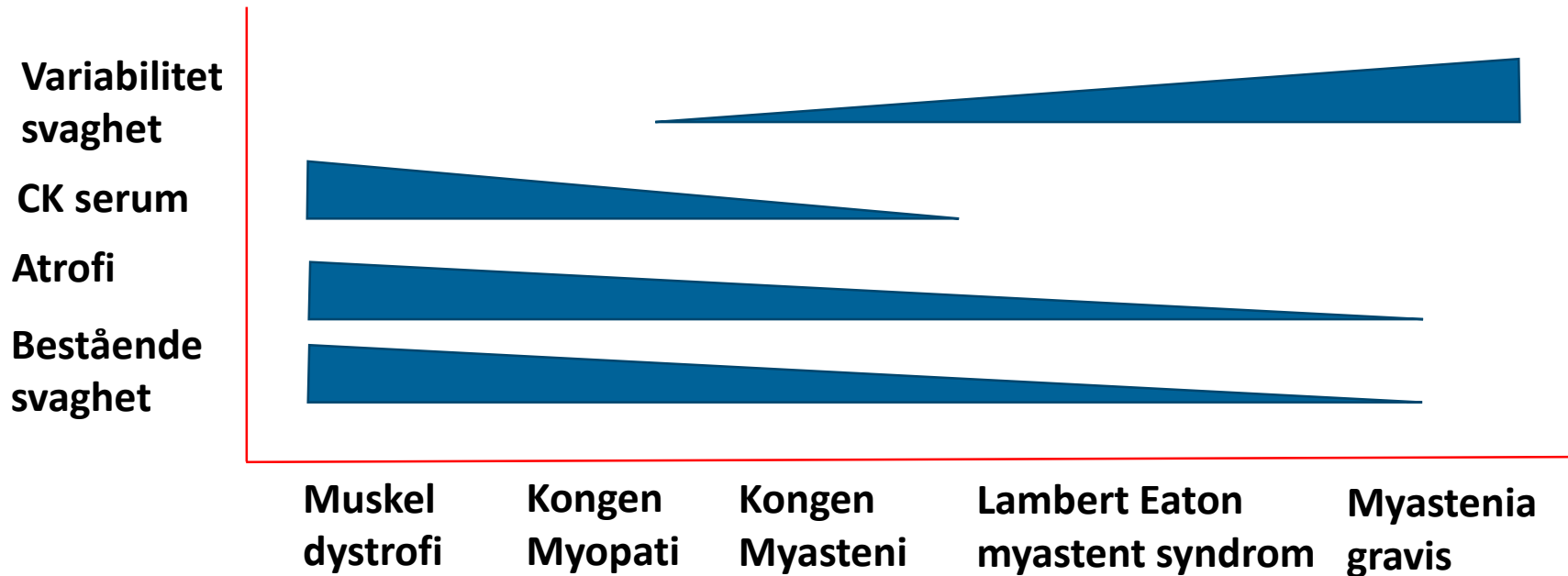
Fall CMS NMC 2017

- M-77 Kongen svag, hemresp 4 mån, gång => 11åå, PEG, ptos **MUSK**
- L -70 Kongen svag, limb-girdle, ej ansikte, stor variation, CK 30, Vacuolär myopati, M+ DAP+Efedrin pos **GFPT1**
- A -75 1-2 åå, diagnos 20 åå, limb-girdle, ansikte-ögon ua, variabilitet, beh M+ DAP **RAPSN**
- A -74 4 åå, diagnos 20 åå, limb-girdle + axial (skolios), ansikte, nasalt tal, retrognati. M+DAP+Efedrin **CHRND**
- J -86 Barndom svag ffa skuldor+generellt, EMG myopati, biopsi m fibertypsdisprop (små typ I), CK ua, M **DPAGT1**

Fall CMS NMC 2017

- I-64 o H -99: 6 åå allm svag inkl ptos, ffa fi ext, *ej effekt* av M el DAP, Fluoxetin fung ej. Mor =. **CHRND** (slow channel, AD)
- M -87 2 åå allm svag, ptos, horisont ophtalmoplegi, utmärkt eff av M+Neo, fr forna Jugoslavien **CHRNE**
- B -49
- P -58

Hög beredskap för att utreda evt ändplattedysfunktion - pröva behandling – kan göra stor skillnad !!



Tack för uppmärksamheten