



سرشناسه	نجفی، محمدامین، ۱۳۷۲-
عنوان و نام پدیدآور	اختلالات عضله و نوروماسکولار جانکشن/ترجمه و خلاصه به همراه سوالات ۱۴۰۲ و ۱۴۰۳ ارتقا و مورد تخصصی ترجمه و تلخیص: دکتر محمدامین نجفی، دکتر راضیه نوروزی
مشخصات نشر	تهران: کاردیا، ۱۴۰۳.
مشخصات ظاهری	۳۶۴ ص.: مصور، جدول(رنگی)، نمودار(رنگی).
شابک	978-622-404-116-6
وضعیت فهرست نویسی	فیپا
یادداشت	کتاب حاضر برگرفته از کتاب: Adam's 2023, Merritt's 2021, DeMyer's 2017, Preston & Shapiro /2020, Karl E . Misulii/ 2022 عصب‌شناسی -- آزمون‌ها و تمرین‌ها. Neurology -- Examinations, questions, etc. پزشکی -- آزمون‌ها و تمرین‌ها. Medicine -- Examinations, questions, etc.
موضوع	روپر، آلن، ۱۹۵۰ - م. Ropper, Allan H. ساموئلز، مارتین ا.، ۱۹۴۵ - م. Samuels, Martin A. کلاین، جاشوا Klein, Joshua
شناسه افزوده	RC۳۵۶
شناسه افزوده	۸۰۰۷۶/۶۱۶
شناسه افزوده	۹۱۳۴۸۰۹
رده بندی کنگره	فیپا
رده بندی دیویی	
شماره کتابشناسی ملی	
اطلاعات رکورد کتابشناسی	

اختلالات عضله و نوروماسکولار جانکشن	چاپ و لیتوگرافی: رزیدنت یار
(ترجمه و خلاصه به همراه سوالات ۱۴۰۲ و ۱۴۰۳ ارتقا و مورد تخصصی)	نوبت چاپ: اول ۱۴۰۳
ترجمه و تلخیص: دکتر محمدامین نجفی، دکتر راضیه نوروزی	تیراژ: ۲۰
ناشر: انتشارات کاردیا	شابک: ۹۷۸-۶۲۲-۴۰۴-۱۱۶-۶
صفحه آرا: رزیدنت یار - منیره امیری مقدم	بهاء: ۹۵۷۰۰۰ تومان
طراح و گرافیسیت: رزیدنت یار	

آدرس: تهران میدان انقلاب - کارگرنوبی - خیابان روانمهر - بن بست دولتشاهی پلاک ۱ واحد ۱۸
شماره تماس: ۰۲۱-۶۶۴۱۹۵۲۰ - ۰۲۱-۸۸۹۴۵۲۰۸ - ۰۲۱-۸۸۹۴۵۲۱۶ / www.residenttyar.com

هر گونه کپی‌برداری از این اثر پیگرد قانونی دارد.

اختلالات عضله و نوروماسکولار جانکشن

خلاصه درس به همراه مجموعه سؤالات آزمون ارتقاء و بوردهای ۱۴۰۲ و ۱۴۰۳

ترجمه و تلخیص

دکتر محمدامین نجفی

رتبه برتر آزمون بورده تخصصی نورولوژی ۱۴۰۲
عضو هیأت علمی دانشگاه علوم پزشکی اصفهان

دکتر راضیه نوری

بورده تخصصی ۱۴۰۳



فهرست مطالب

- فصل ۴۵ آدامز: بیماری‌های عضله ۹
- فصل ۱۴۷ مریت: دیستروفی عضلانی ۷۵
- فصل ۴۶ آدامز: اختلالات نوروماسکولار جانکشن، میوتونی‌ها، فعالیت پایدار فیبر عضله ۲۲۱
- سوالات و پاسخنامه ارتقا و مورد ۳۴۵

• **Motor unit**: گروهی از فیبرهای عضلانی که عصب مشترک از یک ant. horn می‌گیرند.

• مکانورسپتورهای عضلات:

۱- پایانه‌های عصبی آزاد: مسئول درد و فشار عمقی

۲- کورپوسکل‌های رافینی و پاچینی: سنسورهای فشار، عمدتاً در تاندون و در عضله به شکل پراکنده حضور دارند.

۳- تاندونی گلژی و دوک عضلانی: حفظ تون عضله و فعالیت رفلکسی، در جانکشن میوتاندون‌ها واقع شده اند.

• چرا عضلات مختلف مستعد بیماری‌های یکسان نیستند؟

۱- سایز فیبر

۲- تعداد فیبرهای MU

۳- تفاوت در پترن خونرسانی

۴- اختلاف متابولیک

فیبرهای تیپ I: آنزیم اکسیداتیو ↑ آنزیم گلیکولیتیک ↓
فیبرهای تیپ II: آنزیم اکسیداتیو ↓ آنزیم گلیکولیتیک ↑

— غنی از آنزیم‌های فسفوریلاتیو

۵- تفاوت در توزیع Pr ها (مثلاً عضلات چشم دیستروفین ندارند ← در دوشن علامت چشمی نداریم)

۶- عضلات چشم مقدار زیادی گلیکوز آمینوگلیکان دارند ← مستعد درگیری در بیماری تیروئید



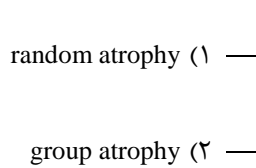
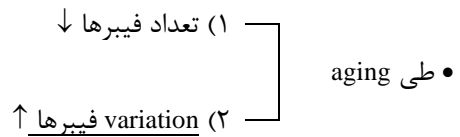
- آسیب آکسونال طی ۹۰-۱۲۰ d ۷۰-۸۰ درصد
- عدم استفاده از عضله ← ۳۰ درصد
 - کاهش سایز
- کاهش سایز ↓
Disuse ۲۵-۳۰ درصد ↓ سایز طی مدت زیاد
- استفاده زیاد از عضله ← ۳۰ درصد ↑ سایز

• **Myoedema** ← به شکل نواحی bulging عضلانی



Development and aging of muscle

- سایز فیبرهای تیپ I کوچکتر از تیپ II



- در تقریباً تمام افراد بالای ۶۰ سال آتروفی گروهی مختصری در عضله گاستروکنمیوس داریم.
- دنرویشن

(ناشی از بیماری عصب یا نورون های موتور اسپاینال) ← در تمام سنین اثر یکسانی دارد.

degeneration ← group atrophy ← random atrophy

اپروچ به بیمار مبتلا به بیماری عضله:

- ضعف عضلانی شایع ترین علامت است.

:Muscular dystrophy (A)

- ۱- در بیوپسی ← دیستروفی: دژنراسیون - رژنراسیون میوفیبریلار قدیمی و جدید التهاب و جایگزینی fibrofatty
- ۲- اختلال می تواند استاتیک باشد (ناشی از ضعف عضله) یا دینامیک (به علت میالژی، کرامپ، میوتونی، رابدومیولیز)
- ۳- $CPK < 800$ معمولاً
- ۴- موتاسیون پاتوگنومونیک
- ۵- در دیستروفی ها ذخیره ابنورمال محصولات متابولیک نداریم.

تقسیم بندی دیستروفی:

- | | |
|------------------------|-----------------------------|
| Merosin deficient (۱) | ← Congenital Muscular D (۱) |
| Col6-related (۲) | |
| Dystroglycanopathy (۳) | |
- ۲) دیستروفینوپاتی ها ← دوشن - بکر
 - ۳) LGMD
 - ۴) اسکپولوپرونئال (EDMD)
 - ۵) سایر ← دیستال / OPMD / DM / FSHD



Congenital / structural myopathy (B)

۱- در بیوپسی ← یافته‌های suggestive وجود دارد.

Nemaline rods ← Nemaline myopathy (۱)

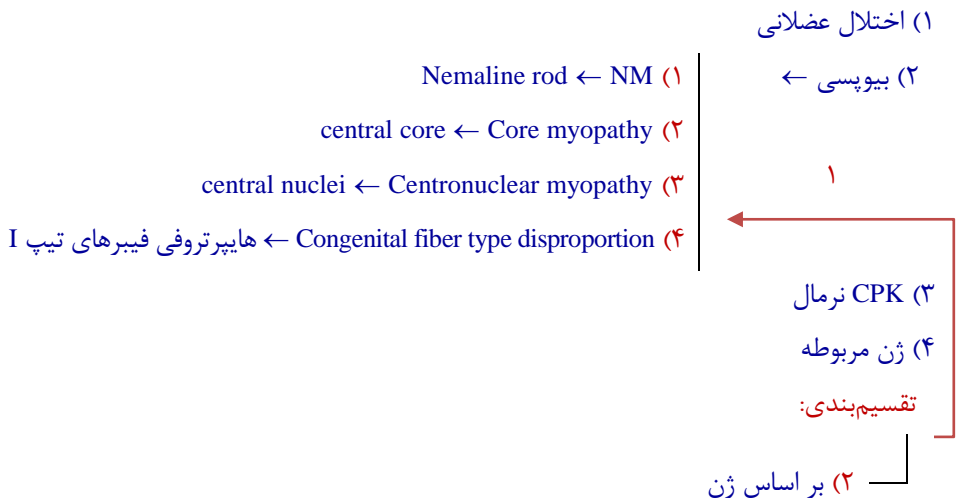
multiminicore / **central core** ← Core myopathy (۲)

Centronuclear myopathy ← هسته‌های مرکزی احاطه شده با ارگانل‌های اکسیداز مثبت (۳)

Fiber type disproportion ← هایپوتروفی فیبرهای تیپ I / فیبرهای تیپ I غلبه دارند. (۴)

۲- CPK نرمال یا افزایش مختصر

• **تعریف congenital myopathy:**



• **Lab diagnosis:**

• تست ژنتیک ← Gold standard - خط اول (خط دوم: بیوپسی عضله و imaging)

۱. پسر ۳ ساله + falling های مکرر + علامت Gower + ساق هایپرتروفی + $CPK < 800$ ← DMD

۲. دختر ۲ ماهه + هایپوتونی نوزادی + ضعف منتشر (ضعف صورت بارز) + اختلال تنفسی + CPK نرمال

(Congenital myopathies, Congenital myasthenia)

Multigene panel

← ⊖ ← DM1

Whole exome

اختلالات

نورو ماسکولار

جانکشن، میوتونی‌ها،

فعالیت پایدار فیبر

عضله

فصل ۴۶ آدامز

Adam's 46

میاستنی گراو:

- اختلال در غشای پست سیناپتیک
- ضعف نوسان دار عضلات ارادی خصوصاً عضلاتی که با هسته‌های حرکتی BS عصب‌دهی می‌شوند.
اکولار - جونده - فاشیال - بلع - لینگوال
- ضعف با ادامه فعالیت تظاهر می‌کند و با استراحت قدرت بهبود می‌یابد.
- بهبودی سریع و دراماتیک در قدرت عضله به دنبال مصرف داروهای استیل کولین استراز
- درمان RA با پنی‌سیلامین ← سندرم مشابه MG اما با قطع دارو برطرف می‌شود.

← اپیدمیولوژی:

* ۱۰ درصد شروع زیر ۱۰ سال

زنان ۲۰-۳۰ (زیر ۴۰ سال زنان ۳-۲ برابر مردان)
مردان: ۵۰-۶۰ (اواخر زندگی بروز در مردان بیشتر است)
* پیک سنی

اغلب مسن (y ۵۰-۶۰)
اغلب مرد
* بیماران با تیموما

• Anti-MuSK ← در زنان شایع‌تر

جدول ۱-۹۳ مریت. زیرگروه‌های MG:



TABLE 93.1 Subgroups of Myasthenia Gravis

• Early onset (before 50 y of age); associated with certain HLA haplotypes, 3 times more likely in females
• Late onset (50 y or older); distinct HLA haplotypes; males slightly outnumber females ^a
• Thymoma (10%)
• MuSK (1%-10%)
• LRP4 (1%-3%)
• Seronegative
• Ocular (15%)

Abbreviations: HLA, human leukocyte antigen; LRP4, lipoprotein receptor–related protein 4; MG, myasthenia gravis; MuSK, muscle-specific tyrosine kinase.

^aEarly and late onset account for two-thirds of MG patients.

- ۱- شروع زودرس: $50 <$ ← زنان ۳ برابر شایع تر / HLA خاص
- ۲- شروع دیررس: $50 >$ ← مردان اندکی کمتر از زنان / HLA خاص
- ۳- تیموما: ۱۰ درصد
- ۴- MuSK: ۱-۱۰ درصد
- ۵- LRP4: ۱-۳ درصد
- ۶- سرونگاتیو
- ۷- اکولار: ۱۵٪

← **تظاهرات بالینی:**

- پلک‌ها و عضلات چشمی درگیرند.
- معمولاً
با شیوع کمتر نسبت به پلک و عضلات چشم، عضلات صورت، فک، گلو، گردن
- مردمک هرگز درگیر نمی‌شود.
- اولین شکایت درگیری عضلات اندامی و تنفسی ← ناشایع