

باغچه خندا

طیبات هنراست،

هنرهای مکنی قلب و اندیشه



سرشناسه	حسینی سلکی سری، سمانه، ۱۳۶۸-
عنوان و نام پدیدآور	نوروماسکولار جاتکشن و اختلالات عضله - ترجمه و تلخیص: دکتر سمانه حسینی سلکی سری / خلاصه درس ویژه آزمون ارتقا و مورد تخصصی تهران: کاردیا، ۱۴۰۵.
مشخصات نشر	۲۵۴ ص: مصور(رنگی). ج ۳۰
مشخصات ظاهری	ریال: شابک: ۶-۵۳۸-۴۰۴-۶۲۲-۹۷۸
شابک	الیه شهدادی
مدیر برنامه ریزی و تولید	فیفا
وضعیت فهرست نویسی	کتاب حاضر برگرفته از:
یادداشت	Muscle and Neruomuscular Junction Disorders 2025
موضوع	Inclusion Body Myositis
شناسه افزوده	Limb-Girdle Muscular Dystrophies
شناسه افزوده	Inclusion Body Myositis
شناسه افزوده	Muscle Channelopathies and Rhabdomyolys - کانالوپاتی های عضلانی و رابدومیلولیز
رده بندی کنگره	دیستروفینوپاتی ها.
رده بندی دیویی	RC ۴۵۴
شماره کتابشناسی ملی	۸۹/۶۱۶
اطلاعات رکورد کتابشناسی	۹۷۰ ۷۳۵۴
	فیفا

عنوان کتاب: نوروماسکولار جاتکشن و اختلالات عضله - خلاصه درس ویژه آزمون ارتقا و مورد تخصصی / چاپ و لیتوگرافی: رزیدنت یار	نوبت چاپ: اول ۱۴۰۵
Muscle and Neruomuscular Junction Disorders 2025	تیراژ: ۱۰۰ جلد
ترجمه و تلخیص: دکتر سمانه حسینی سلکی سری	شابک: ۶-۵۳۸-۴۰۴-۶۲۲-۹۷۸
ناشر: انتشارات کاردیا	بهاء: ریال
طراح و گرافیک: رزیدنت یار - مهرداد فیضی	
حروفچین و صفحه آرا: رزیدنت یار - صبا درخشان فرد	

آدرس: تهران میدان انقلاب - کارگرجنوبی - خیابان روانمهر - بن بست دولتشاهی پلاک ۱ واحد ۱۸

شماره تماس: ۰۲۱-۶۶۴۱۹۵۲۰، ۰۲۱-۶۶۴۸۱۷۳۴، ۰۲۱-۶۶۴۸۱۴۷۲، ۰۲۱-۶۶۴۸۱۴۷۲، شماره تماس ویژه: ۰۲۱-۹۱۰۹۵۹۶۷

www.residenttyar.com

هر گونه کپی برداری از این اثر پیگرد قانونی دارد.

نوروماسکولار جانکشن و اختلالات عضله

خلاصه درس ویژه آزمون ارتقا و بورد تخصصی

Muscle and Neruomuscular Junction Disorders 2025

ترجمه و تلخیص



دکتر سمانه حسینی سلکی سری

متخصص مغز و اعصاب

هیئت علمی دانشکده علوم پزشکی قزوین



سپاس و ستایش شایسته پروردگاری که کرامتش نامحدود و رمتش بی‌پایان است. اوست که بشر را دانش بیاموخت و با قلم آشنا کرد. به انسان رفعت آن داد که علم را به خدمت گیرد و با قلم خود و رسم فطوط گویا آن را به دیگران نیز بیاموزد. فدایا از شاگردان درگاهت و محققان جویان راهت قرارم ده و یاری‌ام کن تا در آموختن نلغزم و آنچه را آموختم، به شایستگی عرضه کنم. (زیدنت‌یار، حامی و پیشرو در نظام کمک آموزشی پزشکی کشور به سبک نوین و مطابق با آخرین پیشرفت‌های آموزشی در میطه پزشکی با کادری مجرب و آشنا طی ۱۸ سال گذشته از منظر متفحصین همواره بهترین محصولات را ارائه و در دسترس مخاطبین خود قرار داده است. اثر پیش رو با توجه به محتوی بسیار غنی در مبث نورولوژی گردآوری شده و با استفاده از مفهومی نمودن مبث و روان‌سازی توسط مؤلف محترم از منابع و رفرنس بوده و در روال گذر از گروه کنترل کیفیت (زیدنت‌یار با جمعی از اساتید رتبه A را به خود اختصاص داده است، امید است با مطالعه تمام مبث پیش رو با یاری خداوند متعال پیروز و پایدار باشید.

مدیرمسئول انتشارات

مرجان پورندیم



پیشگفتار

این کتاب حاصل ماه‌ها تلاش در مرور و ترجمه‌ی متون تفصیلی موزه‌ی نورولوژی و اختلالات عصبی - عضلانی (Neuromuscular Disorders) است؛ موزه‌ای که شاید برای بسیاری از دانشجویان پزشکی، در ابتدا دشوار و پیچیده به نظر برسد، اما درک صمیم از آن، سنگ بنای تشفی‌بخش و درمان بسیاری از بیماری‌های ناتوان‌کننده‌ی عصبی به شمار می‌رود. در نگارش این ترجمه، سعی شده است تا ضمن حفظ امانت‌داری علمی، مفاهیم پیچیده‌ای همچون انواع نوروپاتی‌ها، اختلالات اتصال عصبی-عضلانی (مانند میاستنی گراویس)، بیماری‌های نورون حرکتی و رویکردهای تشخیصی الکترودیآگنوستیک (نوار عصب و عضله)، به زبانی نسبتاً روان و قابل فهم برای دانشجویان و علاقه‌مندان به این رشته ارائه گردد.

این اثر را هرچند ناچیز، به خانواده‌ام، مخصوصاً فواهران (دکتر فاطمه مسینی و مهندس سمیه مسینی) و برادر (دکتر سجاد مسینی) تقدیم می‌کنم که حمایت‌های بی‌دریغشان در سفتی‌ها، انگیزه برای ادامه‌ی این مسیر بوده است. امید که این کتاب بتواند برای دانشجویان، قدمی هرچند کوچک در جهت تسلط بر این شافهی جذاب و کاربردی از علوم اعصاب بردارد.

دکتر سمانه مسینی

متخصص مغز و اعصاب

هیئت علمی دانشکده علوم پزشکی قزوین

فهرست مطالب



مقاله ۱: رویکرد تشخیصی برای میوپاتی	۱۱
مقاله ۲: میاستنی گراویس اتوایمیون	۳۵
مقاله ۳: بوتولسم، سندرم میاستنی لامبرت-ایتون و سندرم‌های میاستنی مادرزادی	۶۷
مقاله ۴: Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy	۹۳
مقاله ۵: Limb-Girdle Muscular Dystrophies	۱۰۹
مقاله ۶: Inclusion Body Myositis	۱۳۹
مقاله ۷: میوپاتی‌های التهابی ایدیوپاتیک	۱۵۱
مقاله ۸: Muscle Channelopathies and Rhabdomyolysis کانالوپاتی‌های عضلانی و رابدومیولیز	۱۷۳
مقاله ۹: دیستروفی میوتونیک	۲۰۱
مقاله ۱۰: دیستروفینوپاتی‌ها	۲۲۱
مقاله ۱۰: ایمنی، هزینه‌ها و مسائل اخلاقی در توسعه دارو و ژن درمانی برای بیماری‌های نادر	۲۴۳

رویکرد تشخیصی برای میوپاتی

هدف

ارزیابی بالینی و ادغام یافته‌های بالینی و آزمایشگاهی، هنوز عناصر کلیدی برای تشخیص و درمان اکثر بیماری‌های عضلانی هستند. در حالی که آزمایش ژنتیک در تشخیص بسیاری از میوپاتی‌های ژنتیکی جایگزین بیوپسی عضله شده است، بیوپسی عضله همچنان برای تشخیص بسیاری از بیماری‌های عضلانی اکتسابی بسیار مهم است و ابزاری برای بررسی بیماری‌زایی گونه‌های ژنتیکی با اهمیت نامشخص و روشن کردن مکانیسم‌های بیماری است. باید تمام تلاش‌ها برای ارائه تشخیص بیماری عضلانی خاص به بیماران انجام شود، زیرا این امر تأثیر زیادی بر مراقبت و پیش‌آگهی بیمار دارد.

مقدمه

بیماری‌های عضله اسکلتی نادر و از نظر علت‌شناسی بسیار ناهمگن هستند، اما با طیف محدودی از علائم و نشانه‌ها بروز می‌کنند. بیماری‌های عضلانی علائم و یافته‌های بالینی مشترکی با سایر اختلالات عصبی-عضلانی، مانند سندرم‌های میاستنی گراویس یا آکسونوپاتی‌های حرکتی دارند. یافته‌های EMG سوزنی، که یک ابزار تشخیصی حیاتی در پزشکی عصبی-عضلانی است، می‌تواند ظرفیت باشد و نیاز به یک اپراتور باتجربه برای تمایز میوپاتی مزمن از یک فرآیند عصبی مزمن دارد. علاوه بر این، بیماری‌های عضلانی می‌توانند ناشی از گونه‌های بیماری‌زا در ژن‌ها باشند که می‌توانند منجر به میوپاتی، اختلال انتقال عصبی-عضلانی، بیماری نوروپاتی یا پلی‌نوروپاتی، به صورت جداگانه یا ترکیبی، شوند. همه این عوامل، تشخیص یک میوپاتی خاص را چالش برانگیز می‌کنند.

بیشتر بیماری‌های عضلانی به صورت ژنتیکی تشخیص داده می‌شوند، در حالی که تعداد کمتری از آنها اکتسابی هستند، که عمدتاً میوپاتی‌های با واسطه ایمنی، متابولیک، توکسیک یا عفونی هستند. در حالی که درمان دارویی فقط برای زیرمجموعه‌ای از بیماری‌های عضلانی، عمدتاً میوپاتی‌های اکتسابی، در دسترس است، تشخیص صحیح یک میوپاتی خاص برای ارائه مراقبت مناسب به بیماران از تظاهرات اسکلتی و خارج اسکلتی و برای پیش‌آگهی بسیار مهم است. حتی زمانی که درمانی در دسترس نباشد، مداخله زودهنگام و مراقبت‌های پیشگیرانه می‌تواند از وقایع فاجعه‌بار (مانند سکته مغزی آمبولیک ثانویه به آریتمی قلبی یا مرگ ناگهانی قلبی در بیماران مبتلا به دیستروفی عضلانی LMNA) جلوگیری کند. علاوه بر این، فهرست رو به گسترش داروهای مورد تأیید سازمان غذا و داروی ایالات متحده (FDA) که میوپاتی‌های ژنتیکی خاص یا انواع بیماری‌زای خاص (مانند بیماری پمپه، دیستروفی عضلانی دوشن) را هدف قرار می‌دهند، که پتانسیل بهبود شدت بیماری و کاهش مرگ و میر را دارند، اهمیت تشخیص زودهنگام را افزایش می‌دهد. تشخیص ژنتیکی دقیق همچنین می‌تواند بیماران را از عوارض جانبی سمی ایمونوتراپی‌های غیرضروری محافظت کند. برعکس، تشخیص سریع یک میوپاتی قابل درمان که ممکن است ویژگی‌های میوپاتولوژیک مشترکی با میوپاتی‌های ارثی داشته باشد (مثلاً نمالین رود ها sporadic late-onset nemaline myopathy، تغییرات میوپاتی مزمن غیراختصاصی در میوپاتی نکروزان با واسطه ایمنی) پیامدهای بیماری را بهبود می‌بخشد. علاوه بر این، در شرایط یک میوپاتی ارثی، تشخیص ممکن است امکان تشخیص قبل از لانه‌گزینی



و غربالگری ناقلین قبل از بارداری را فراهم کند. مجموعه‌ای از ابزارها برای کمک به تشخیص بیماری‌های عضلانی در دسترس است. با این وجود، شرح حال بالینی و معاینه همچنان عناصر کلیدی در سیر تشخیصی میوپاتی‌ها هستند.

نکات کلیدی

- درگیری اندام‌های Extrasketal در بسیاری از میوپاتی‌های اکتسابی و ارثی رخ می‌دهد و غربالگری مناسب را ضروری می‌سازد.
- جستجوی درگیری اندام‌های مرتبط (مثلاً قلب) می‌تواند از وقایع فاجعه‌بار در بیمارانی که دارای گونه‌های بیماری‌زا در ژن‌های خاص هستند (مثلاً LMNA) جلوگیری کند.
- علیرغم پیشرفت‌های قابل توجه در فناوری، شرح حال بالینی و معاینه فیزیکی همچنان برای تشخیص بیماری عضلانی بسیار مهم است.
- بیماری عضلانی که به صورت تحت حاد ظاهر می‌کند، لزوماً اکتسابی نیست و می‌تواند ارثی باشد.

شرح حال بالینی و سرنخ‌های تشخیصی

شرح حال بالینی باید شامل زمان شروع علائم، میزان پیشرفت بیماری (مثلاً حاد، تحت حاد، مزمن) و سیر بیماری (مثلاً پیشرونده در مقابل ایستا، اپیزودیک، تک مرحله‌ای در مقابل عودکننده) باشد که می‌تواند سرنخ‌هایی برای تشخیص ارائه دهد. شروع زود هنگام اغلب نشان‌دهنده یک میوپاتی ارثی است، به خصوص اگر با ناهنجاری‌های اسکلتی (مثلاً سفتی ستون فقرات، انقباضات یا شلی مفاصل اندام، قوس زیاد کام، گودی کف پا) همراه باشد. در میان میوپاتی‌های با شروع زودرس، سیر ایستا یا فقط کمی پیشرونده، میوپاتی مادرزادی را به دیستروفی عضلانی که به وضوح پیشرونده است، ترجیح می‌دهد. آمیوپاتی با آسیب تحت حاد احتمالاً اکتسابی است (مثلاً با واسطه ایمنی)، در حالی که میوپاتی با پیشرفت آهسته احتمالاً به صورت ژنتیکی تعیین می‌شود. شروع حاد رابدومیولیز نشان‌دهنده میوپاتی توکسیک، عفونی (مثلاً کووید-۱۹) یا ارثی است که مورد دوم اغلب با رابدومیولیز مکرر مشخص می‌شود. میوپاتی‌های متابولیک (مثلاً کمبود کارنیتین پالمیتوئیل ترانسفراز II، کمبود میوفسفریلاز)، دیستروفی‌های عضلانی (مثلاً آنوکتامینوپاتی-۵، دیستروفینوپاتی) یا میوپاتی‌های مادرزادی (مثلاً میوپاتی RYR1) نمونه‌هایی از میوپاتی‌های ارثی هستند که می‌توانند با رابدومیولیز تظاهر کنند. ضعف اپیزودیک بدون شواهد رابدومیولیز ممکن است نشان‌دهنده‌ی فلج دوره‌ای باشد، اگرچه نقص در انتقال عصبی-عضلانی و اختلالات غیرعصبی-عضلانی (مثلاً کاتاپلکسی، اختلالات روانی) باید رد شوند.

میوپاتی‌های با علت‌های مختلف ممکن است علائم و ویژگی‌های همپوشانی داشته باشند و یک میوپاتی ژنتیکی خاص می‌تواند با طیفی از فنوتیپ‌ها بروز کند. بنابراین، هنگام اعمال الگوریتم‌های خاص برای تشخیص بیماری‌های عضلانی، حتی هنگام ثبت شرح حال بالینی، باید احتیاط کرد. به عنوان مثال، میوپاتی نکرولان با واسطه ایمنی، که اغلب شروع نیمه حاد دارد، می‌تواند با ضعف تدریجی پیشرونده که از دیستروفی عضلانی در بیماران بزرگسال و کودک تقلید می‌کند، نیز بروز کند. کمبود دیررس آنزیم آسیل کوآ دهیدروژناز (MADD) می‌تواند با ضعف نیمه حاد بروز کند و منجر به دیسفاژی شدید و نارسایی تنفسی شود (مورد ۱-۱).

گونه‌های پاتوژنیک در GMPP می‌توانند باعث دیستروفی عضلانی لیمب گیردل (و بنابراین، بیماری با پیشرفت آهسته) و همچنین رابدومیولیز اپیزودیک شوند. میوپاتی‌های مادرزادی می‌توانند در بزرگسالی بروز کنند و پیشرونده باشند. آگاهی از طیف تظاهرات برای تشخیص بسیار مهم است. همچنین مهم است به یاد داشته باشیم که تعداد فزاینده‌ای از میوپاتی‌های ارثی در اواخر بزرگسالی بروز می‌کنند. این ویژگی، در غیاب سابقه خانوادگی افراد مبتلا به طور مشابه، تشخیص را حتی چالش برانگیزتر می‌کند.



کیس ۱-۱

زنی ۴۸ ساله با سابقه ۶ ماه ضعف پیشرونده عضلانی و به دنبال آن اختلال بلع به کلینیک مراجعه کرد. سابقه پزشکی او برای دیابت نوع ۱ و سرطان پستان که ۲ سال قبل با لامپکتومی، پرتودرمانی و شیمی‌درمانی درمان شده بود، قابل توجه بود. او همچنین دچار اختلال چربی خون بود که با سیمواستاتین درمان می‌شد. قطع سیمواستاتین هیچ تأثیر مفیدی بر قدرت عضلات نداشت. معاینه او ضعف شدید اندام فوقانی و تحتانی پروگزیمال را بدون آتروفی یا بزرگ شدن عضلات نشان داد. رفلکس‌های کششی عضلات حفظ شده بودند. به دلیل ضعف، او قادر به راه رفتن مستقل نبود. کراتین کیناز او ۶۳۴ واحد در لیتر بود (طبیعی: کمتر از ۱۹۲ واحد در لیتر). EMG پتانسیل‌های واحد حرکتی میوپاتیک منتشر (یعنی کوتاه مدت، دامنه کم، چند مرحله‌ای با rec سریع) را نشان داد که در عضلات پروگزیمال و محوری بارزتر بود. فعالیت خودبخودی غیرطبیعی وجود نداشت. مطالعات هدایت عصبی، نوروپاتی آکسونال حسی وابسته به طول خفیف را نشان داد. آنتی‌بادی‌های ۳-هیدروکسی-۳-متیل گلوئاریل-کوآنزیم A ردوکتاز و آنتی‌بادی‌های مرتبط با میوزیت که قبلاً اندازه‌گیری شده بودند، منفی بودند. مطالعات بیوشیمیایی افزایش گونه‌های متعدد آسیل کارنیتین با طول‌های مختلف در خون و افزایش دفع اسیدهای آلی متعدد در ادرار را نشان داد که نشان‌دهنده کمبود متعدد آسیل-کوآنزیم A دهیدروژناز (MADD) است. بیوپسی عضله، میوپاتی ذخیره لیپید را نشان داد (شکل ۱-۱ A و شکل ۱-۱ B). برای او ریبوفلاوین و کوآنزیم Q10 شروع شد و بهبود سریعی در قدرت آن مشاهده شد. تشخیص دو واریانت بیماری‌زای ETFDH هتروزیگوت (که پیشنهاد می‌شود در خواهر بدون علامت او وجود داشته باشد) تشخیص MADD را تأیید کرد.

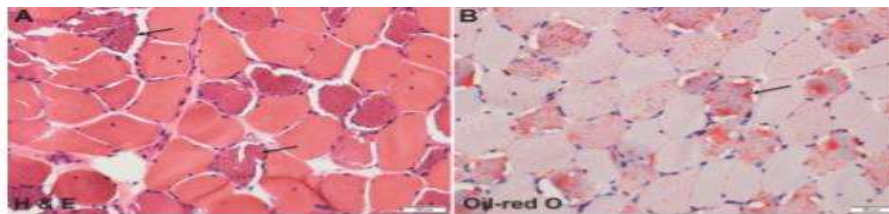


FIGURE 1-1

شکل ۱-۱

بیوپسی عضله بیمار در مورد ۱-۱. الف، مقاطع رنگ‌آمیزی شده با هماتوکسیلین و ائوزین (H&E) که فیبرهای عضلانی متعدد با واکوئل‌های بدون لبه متعدد را نشان می‌دهد که اغلب کل سارکوپلاسما را اشغال کرده‌اند (فلش‌ها). ب، مقطع رنگ‌آمیزی شده با Oil red O که واکوئل‌های پر از لیپید را نشان می‌دهد (رنگ‌آمیزی قرمز-نارنجی است، فلش).

تحلیل

میوپاتی پیشرونده تحت حاد می‌تواند ژنتیکی باشد، همانطور که در این مورد MADD با شروع دیررس نشان داده شده است. افزایش گونه‌های متعدد آسیل کارنیتین با اندازه‌های مختلف در خون و افزایش دفع اسیدهای آلی متعدد در ادرار، به شدت MADD را مطرح می‌کند. گونه‌های بیماری‌زای اتوزومال مغلوب در ETFDH، ETFB یا ETFD باعث MADD می‌شوند، و گونه‌های بیماری‌زای ETFDH بیشتر باعث MADD با شروع دیررس می‌شوند. تشخیص یکی از دو گونه بیماری‌زای ETFDH در خواهر بیمار نشان داد که دو گونه ژنتیکی بیمار احتمالاً در ترانس هستند (DNA والدین در دسترس نبود). بیوپسی عضله یافته‌های ژنتیکی را تأیید کرد. به ندرت، بیماران مبتلا به MADD با شروع دیررس دچار نوروپاتی حسی می‌شوند. با این حال، در این بیمار، نوروپاتی خفیف نیز می‌تواند به دلیل دیابت باشد. اکثر بیماران مبتلا به MADD با شروع دیررس با مصرف مکمل ریبوفلاوین و کوآنزیم Q10 قدرت بدنی خود را بهبود بخشیده‌اند. بیوپسی عضله، یافته‌های بیوشیمیایی را تأیید کرد و منجر به درمان دارویی در حین انتظار برای نتایج آزمایش ژنتیک شد و میوپاتی التهابی یا پارانتوپلاستیک را در این بیمار با سابقه بدخیمی رد کرد.



پرسش در مورد علائم قلبی، تنفسی و چشمی بخشی از شرح حال بالینی است، زیرا بیماری‌های عضلانی می‌توانند تظاهرات عضلانی خارج از اسکلتی داشته باشند. شناسایی محرک‌های خاص برای علائم (مثلاً فعالیت تکراری شدید یا دویدن سریع در بیماران مبتلا به نقص گلیکولیتیک؛ قرار گرفتن در معرض دارو، مانند هیدروکسی کلروکین یا استاتین‌ها؛ قرار گرفتن در معرض سموم، مانند هروئین) نیز به همان اندازه مرتبط است.

شرح حال بالینی باید شامل شرح حال رشد با نقاط عطف کلیدی حرکتی و غیر حرکتی *key motor and nonmotor milestones* به ویژه در بیماران کودک و بزرگسالان مبتلا به بیماری با پیشرفت آهسته باشد. زمین خوردن‌های مکرر در دوران کودکی ممکن است نشان دهنده زمین خوردن ثانویه به ضعف عضلات دورسی فلکسور مچ پا یا خستگی‌پذیری عضلات باشد. عدم تحمل ورزش در اوایل دوران کودکی ممکن است نشان دهنده میوپاتی باشد، اگرچه باید در نظر داشت که آسم ناشی از ورزش علت شایع‌تر این علامت است. شرح حال پزشکی کامل نیز ممکن است سرخ‌هایی از یک میوپاتی خاص ارائه دهد. به عنوان مثال، یک دوره هیپوترمی بدخیم در بیماری که دچار رابدومیولیز مکرر است، میوپاتی *RYR1* یا میوپاتی *CACNA1S* را محتمل می‌کند. "سکته مغزی" یا تشنج زود هنگام در بیمار مبتلا به میوپاتی، اختلال میتوکندریایی را مطرح می‌کند. سابقه سرطان، میوپاتی پارائوپلاستیک را مطرح می‌کند، در حالی که یک اختلال روماتولوژیک، میوپاتی با واسطه ایمنی را مطرح می‌کند.

به طور کلی، باید در مورد نسبت دادن ضعف به عدم آمادگی جسمانی محض احتیاط کرد. به عنوان مثال، ضعف در بیماری که اخیراً در بخش مراقبت‌های ویژه بستری شده است، به ویژه پس از دریافت کورتیکواستروئیدها یا داروهای فلج کننده، نگرانی در مورد میوپاتی بیماری بحرانی را افزایش می‌دهد. لیست داروهای بیمار باید بررسی شود تا داروهای بالقوه میوتوکسیک (مانند هیدروکسی کلروکین، استاتین‌ها، آمیودارون، مهارکننده‌های ایست بازرسی ایمنی) شناسایی شوند. اخیراً، سرتالین، یک داروی ضد افسردگی که اغلب تجویز می‌شود، با *MADD* با شروع دیررس مرتبط بوده است. ۵ علائمی که نشان دهنده بیماری عضلانی هستند شامل ضعف عضلانی، خستگی، عدم تحمل ورزش، درد عضلانی، سفتی عضلات و انقباض یا گرفتگی عضلات است. هنگامی که ضعف عضلات دهانی-حلقی یا تنفسی را درگیر می‌کند، بیماران به ترتیب دیسفاژی و مشکل تنفسی را گزارش می‌کنند. سردرد صبحگاهی یا خواب آلودگی بیش از حد در طول روز در بیمار مبتلا به میوپاتی اغلب نشان دهنده هیپوونتیلیاسیون شبانه است. در حالی که ضعف عضلات اندام را می‌توان با آزمایش دستی عضلات اندازه‌گیری کرد، ارزیابی خستگی و عدم تحمل ورزش در کلینیک دشوارتر است و ممکن است نشان دهنده میوپاتی زمینه‌ای یا اختلال غیر نورولوژیک باشد.

درد در حالت استراحت می‌تواند در زمینه میوزیت یا نقص در شل شدن عضلات (مثلاً اختلالات میوتونیک) رخ دهد، در حالی که درد ناشی از فعالیت، نشان‌دهنده اختلال در تأمین انرژی در عضله (مثلاً میوپاتی‌های متابولیک) است. گرفتگی عضلات در میوپاتی‌ها ناشی از ورزش است، اما بیماران گاهی اوقات از اصطلاح "کرامپ" برای توصیف سفتی عضلات، میوتونی یا انقباضات عضلانی استفاده می‌کنند. گزارش‌های مربوط به *twitching* پرش عضلانی نیاز به تجسم تأییدی و گاهی همبستگی *EMG* دارد، زیرا بیماران ممکن است از اصطلاح "پرش عضلانی *twitching*" برای توصیف طیف وسیعی از پدیده‌ها، از جمله موج دار شدن عضلات، فاسیکولاسیون‌ها، میوکیمیا، میوکلونوس یا حتی کلونوس استفاده کنند. ادرار تیره، "زنگ‌زده *rusty*" یا "رنگ کولا" در طول یک دوره ضعف، نشان‌دهنده رابدومیولیز است. علائم بصری مانند دوبینی دوچشمی، در صورت میوپاتیک بودن، نشان‌دهنده درگیری عضلات خارج چشمی (مثلاً میوپاتی میتوکندری، افتالموپاتی تیروئید، میوزیت مرتبط با مهارکننده‌های نقاط بازرسی ایمنی) است، در حالی که دوبینی تک چشمی ممکن است نشان‌دهنده آب مروارید باشد که می‌تواند با میوپاتی‌های خاص یا یک آسیب‌شناسی داخل چشمی نامرتبط همراه باشد.



سابقه خانوادگی کامل باید بخشی از معاینات بالینی معمول باشد. با توجه به اینکه میوپاتی‌ها بیماری‌های نادری هستند، وجود میوپاتی در یکی از اعضای خانواده بیمار، احتمال میوپاتی ارثی را بیشتر از میوپاتی اکتسابی می‌کند. نحوه وراثت، همراه با فنوتیپ، می‌تواند به ژنوتیپ زمینه‌ای اشاره کند. ثبت جنسیت عضو مبتلای خانواده برای تمایز بین وراثت اتوزومال غالب، وابسته به X یا مادری ضروری است. باید به خاطر داشت که عدم وجود افراد مبتلای مشابه در یک خانواده، میوپاتی ژنتیکی را رد نمی‌کند.

یک بیمار ممکن است یک گونه بیماری‌زای جدید (de novo pathogenic variant) داشته باشد و بنابراین اولین فرد مبتلا در یک خانواده باشد، یک بیماری مغلوب از والدین ناقل بدون علامت به ارث برده باشد، یا یک بیماری مغلوب وابسته به X داشته باشد که از طریق مادر بدون علامت به ارث رسیده باشد. شرح حال کامل خانوادگی در این جمعیت باید شامل سوابقی در مورد علائم مرتبط با بیماری عضلانی و بیماری‌های بالقوه مرتبط، مانند کاردیومیوپاتی، مرگ ناگهانی قلبی، آریتمی قلبی، بیماری نورون حرکتی، اسکروز جانبی آمیوتروفیک ALS، بیماری پاژه استخوان و استعداد ابتلا به هیپرترمی بدخیم باشد. در واقع، گونه‌های بیماری‌زا در ژن‌های خاص می‌توانند منجر به طیف فنوتیپی، همانطور که در بالا ذکر شد، حتی در یک خانواده شوند. معاینه حضوری اعضای خانواده در صورت امکان بهترین گزینه است. با این حال، فیلم یا عکس از افراد مرتبط نیز می‌تواند به تعریف بهتر بیماری بیمار کمک کند.

نکات کلیدی

- عناصر تشخیصی (مثلاً هیپرترمی بدخیم در بیمار یا اعضای خانواده) می‌توانند به ایجاد یا محدود کردن تشخیص افتراقی کمک کنند.
- درگیری خاص گروه‌های عضلانی خاص در میوپاتی دیستال، زیرمجموعه‌ای از ژن‌های مسبب بالقوه را نشان می‌دهد.
- عضلات خارج چشمی بیشتر در بیماران مبتلا به میوپاتی‌های ارثی درگیر می‌شوند.
- ویژگی‌های بالینی متمایز (مثلاً کنتراکچر آرنج، کلونید) می‌تواند یک میوپاتی خاص را مطرح کرده و بررسی‌های غیرضروری را به حداقل برساند.
- شواهد مرتبط با بیماری نورون حرکتی، زوال عقل فرونتوتیمپورال یا بیماری پاژه استخوان در بیمار مبتلا به میوپاتی، پروتئینوپاتی چند سیستمی را نشان می‌دهد.
- پروفایل آسید کربنیک پلاسما و اسیدهای آلی ادرار می‌توانند میوپاتی ذخیره لیپید قابل درمان را که ممکن است سیر نیمه حاد داشته باشد، آشکار کنند.

معاینه بالینی

معاینه نیاز به اندازه‌گیری قدرت با معاینه manual عضلات دارد. اگرچه مقیاس‌های دیگری نیز موجود است، مقیاس شورای تحقیقات پزشکی (MRC) شناخته‌شده‌ترین مقیاس برای درجه‌بندی قدرت عضلات است (۰ تا ۵، که ۰ نشان دهنده فلج و ۵ نشان دهنده قدرت طبیعی است). گاهی اوقات برای استخراج شواهدی برای ضعف عضلات، مانورهای فراتر از ارزیابی‌های قدرت مقابله‌ای مورد نیاز است. به عنوان مثال، ایستادن روی انگشتان هر پا به صورت جداگانه، آزمایش حساس‌تری برای ضعف عضلات ساق پا نسبت به آزمایش دستی عضلات نشسته است (مگر اینکه بیمار کنتراکچر مچ پا داشته باشد که دامنه حرکت را محدود می‌کند). مشکل در حفظ صاف نگه داشتن گردن یا ایستادن صاف به ترتیب نشان دهنده ضعف عضلات اکستانسور گردن (افتادگی سر) و کامپتوکورمی است. مشکل در نشستن از حالت خوابیده به پشت یا غلتیدن در رختخواب نیز نشان دهنده ضعف عضلات محوری است. نکته مهم این است که اختلالات اسکلتی یا



پارکینسونیسم می‌توانند ضعف عضلات محوری را تقلید کنند. دراز کشیدن به پشت ممکن است اختلال عملکرد دیافراگم را آشکار کند، حرکات متناقض عضلات شکمی را نشان دهد و ممکن است باعث ارتوپنه شود. استفاده از عضلات فرعی تنفسی (مثلاً استرنوکلیدوماستوئید، دوزنقه‌ای، اسکالنها، عضلات شکمی) بینشی در مورد وضعیت تنفسی بیمار و سرنخ‌هایی برای ضعف احتمالی دیافراگم ارائه می‌دهد.

ضعف ناشی از بیماری عضلانی اغلب بر راه رفتن تأثیر می‌گذارد. کاهش قدرت عضله گلوئوس مدیوس منجر به راه رفتن اردکی waddling می‌شود، در حالی که ضعف عضلات اکستانسور مفصل ران باعث هایپرلوردوز می‌شود. ضعف Ankle dorsiflexion به صورت افتادگی پا بروز می‌کند. تجزیه و تحلیل دقیق راه رفتن همچنین ممکن است ضعف عضله چهارسر ران (قفل شدن زانو) یا اختلال در عضلات ساق پا را نشان دهد. میوپاتی‌ها می‌توانند به صورت ضعف عمومی، پروگزیمال، دیستال، محوری، اسکاپولودیستال یا فاسیو اسکاپولو هومرال یا حتی با درگیری ایزوله عضلات خارج چشمی (extra ocular) بروز کنند. توزیع ضعف عضلانی اغلب نشان‌دهنده یک زیرگروه خاص میوپاتی است (جدول ۱-۱). اکثر میوپاتی‌های اکتسابی با ضعف پروگزیمال و معمولاً متقارن بروز می‌کنند. نکته مهم این است که اگرچه ضعف در میوپاتی‌های دیستال از دیستال شروع می‌شود، اما بعداً می‌تواند به گروه‌های عضلانی پروگزیمال گسترش یابد. میوپاتی‌های همراه با ضعف دیستال می‌توانند ارثی یا اکتسابی باشند (مثلاً میوزیت جسم انکلوژیونی، میوزیت focal)، اما اصطلاح میوپاتی دیستال به بیماری‌های عضلانی ارثی اشاره دارد. ضعف نامتقارن و ضعف چشمی بیشتر در بیماری‌های عضلانی ارثی نسبت به بیماری‌های اکتسابی رخ می‌دهد (جدول ۱-۲).

میوپاتی میتوکندریایی یکی از علل شایع فلج چشمی خارجی پیشرونده است که علیرغم پیشرفت آهسته، می‌تواند منجر به دوبینی و همچنین عدم تقارن شود. ضعف صورت ممکن است در بیماران مبتلا به بیماری‌های عضلانی ارثی (مانند دیستروفی میوتونیک، دیستروفی عضلانی فاسیو اسکاپولو هومرال، میوپاتی‌های میتوکندری) و همچنین در افراد مبتلا به بیماری‌های عضلانی اکتسابی رخ دهد. به عنوان مثال، تا ۲۰ تا ۳۰ درصد از بیماران مبتلا به inclusion body myositis، ضعف صورت دارند که گاهی اوقات می‌تواند تظاهر اولیه بیماری باشد. درگیری عضلات تنفسی ممکن است در هر دو اختلال عضلانی اکتسابی و ارثی رخ دهد، اما به ندرت تظاهر اولیه بیماری است.

تون عضلانی معمولاً در بیماران مبتلا به بیماری‌های عضلانی طبیعی یا کاهش یافته است، مگر اینکه بیمار درگیری همزمان سیستم عصبی مرکزی، چه به طور مستقل و چه به عنوان بخشی از طیف فنوتیپی اختلال خاص، داشته باشد. به ندرت، هیپرتونی می‌تواند با یک بیماری عضلانی مرتبط باشد، مانند میوپاتی میوفیبریلار هیپرتونیک کشنده نوزادی ناشی از گونه‌های بیماری زای CRYAB یا میوپاتی‌های مادرزادی که حساسیت به کلسیم را افزایش می‌دهند، به دلیل گونه‌های بیماری زای ACTA1 یا TPM2 رفلکس‌های کششی عضله می‌توانند طبیعی، هایپواکتیو یا غایب باشند.



TABLE 1-1

Most Common Patterns of Weakness in Inherited Muscle Diseases

Pattern of weakness	Muscle disease	Genes
Proximal	Limb-girdle muscular dystrophy	Various
	Duchenne muscular dystrophy	DMD
	Becker muscular dystrophy	DMD
	Myotonic dystrophy type 2	CNBP
	Congenital myopathy	RYR1
Scapuloperoneal	Emery-Dreifuss muscular dystrophy	EMD, LMNA, SYNE1, SYNE2, TMEM43
Facioscapulohumeral	Facioscapulohumeral muscular dystrophy type 1	D4Z4 repeat contraction
	Facioscapulohumeral muscular dystrophy type 2	SMCHD1 + DUX4 expression permissive haplotype
Distal	Leg, anterior compartment ^a	ACTN2, CRYAB, DES, GNE, HSPB8, LDB3, MATR3, MYH7, NEB, PLIN4, SMPX, TTN, VCP
	Leg, posterior compartment ^b	ADSSI, ANO5, DNAJB6, DYSF, MYOT
	Forearm, hand ^c	CAV3, FLNC, RYR1, SQSTM1 + TIA1, SMPX, TIA1
Facial and distal	Myotonic dystrophy type 1	DMPK
Oculopharyngodistal	Oculopharyngodistal myopathy	LRP12, GIPC1, NOTCH2NLC, RILPL1
Oculopharyngoproximal	Oculopharyngeal muscular dystrophy	PABPN1
	Oculopharyngeal muscular dystrophy-like	HNRNPA2B1

^a Childhood onset for MYH7 myopathy; childhood to early adulthood onset for DES, HSPB8, and NEB myopathies; adolescent to early adulthood onset for GNE myopathy; and adult onset for all others.

^b Childhood to adolescent onset for ADSSI myopathy; adulthood onset for all others.

^c Adult onset. CAV3-myopathy affects small hand muscles; FLNC myopathy preferentially involves finger flexors; all others mainly affect finger extensors.

ضعف عضلانی اغلب با آتروفی عضلانی همراه است، اما بزرگ شدن enlargement عضلات (مثلاً عضلات زبان، عضلات ساق پا) در چندین میوپاتی رخ می‌دهد: میوپاتی‌های ذخیره‌ای storage myopathies (مثلاً بیماری پمپه)؛ میوپاتی‌های ارثی یا میوپاتی‌های اکتسابی (مثلاً میوپاتی آمیلوئید) (کیس ۱-۲)؛ دیستروفی‌های عضلانی، مانند دیستروفینوپاتی؛ دیستروفی میوتونیک نوع ۲ (برخلاف دیستروفی میوتونیک نوع ۱ که منجر به آتروفی عضلات ساق پا می‌شود)؛ برخی از دیستروفی‌های عضلانی limb-girdle (مثلاً دیستروفی عضلانی limb-girdle FKR)؛ و بیماری rippling muscle. هیپرتروفی عضلانی هم در میوتونی مادرزادی و هم در پارامیوتونی مادرزادی شایع است.

ارزیابی تحریک پذیری غیرطبیعی عضلات شامل بررسی میوتونی اکشن و percussion (اختلالات میوتونیک)، برآمدگی عضلانی percussion-induced و rippling (بیماری ارثی و ایمنی عضله موجدار، کم‌کاری تیروئید) است. باید به خاطر داشت که عدم وجود میوتونی بالینی، اختلال میوتونی را رد نمی‌کند. به عنوان مثال، میوتونی بالینی می‌تواند در بیماران مبتلا به دیستروفی میوتونی نوع ۲ و



در اشکال بسیار خفیف میوتونی مادرزادی وجود نداشته باشد. علاوه بر این، میوتونی بالینی با فعالیت تکراری بهبود می‌یابد و باید پس از استراحت عضله ارزیابی شود. تشدید میوتونی بالینی با انقباض مکرر عضلات، نشان دهنده پارامیوتونی (همراه با کانالوپاتی سدیم ناشی از انواع بیماری‌زای SCN4A) است و در دیستروفی میوتونی مشاهده نمی‌شود.

Most Common Muscle Diseases Affecting Extraocular Muscles

TABLE 1-2

Inherited myopathies

- ◆ Oculopharyngeal muscular dystrophy (PABPN1^a)
- ◆ Oculopharyngeal muscular dystrophy-like (HNRNPA2B1)
- ◆ Oculopharyngodistal myopathy (LRP12, GIPC1, NOTCH2NLC, RILPL1^b)
- ◆ Progressive external ophthalmoplegia and progressive external ophthalmoplegia plus (mitochondrial DNA single deletion and many nuclear genes^c)
- ◆ Congenital myopathies (multiple genes [eg, MYH2, RYR1, DNM2, JPH1])
- ◆ Myotonic dystrophy type 1 (rare) (DMPK)

Acquired myopathies

- ◆ Thyroid-ophthalmopathy^d
- ◆ Orbital myositis^d
- ◆ Immune checkpoint inhibitor-induced myopathy
- ◆ Immune-mediated necrotizing myopathy (rare)

^a Heterozygous (GCG)₂₋₁₅ or homozygous (GCG)₇ trinucleotide repeat expansion encoding a polyalanine tract located at the N terminus of the protein.

^b Heterozygous trinucleotide repeat expansion in the 5' untranslated region of the gene (LRP12 [CGG], GIPC1 [GGC], NOTCH2NLC [CGG], RILPL1 [CGG]).

^c Mitochondrial DNA single deletions are the most common cause of progressive external ophthalmoplegia. Several nuclear gene variants (TYMP, SLC25A4, TK2, DGUOK, POLG, TWNK, POLG2, RRM2B, OPA1, MGME1, DNA2, SPG7, AFGL2, RNASEH1, CIOBP, TOP3A, GMPR, LIG3, RRM1) can cause progressive external ophthalmoplegia or progressive external ophthalmoplegia plus, with the most common being genes encoding proteins with a crucial role in mitochondrial DNA maintenance.⁷

^d Can be associated with local signs of inflammation (eg, conjunctival erythema and edema, periocular edema, proptosis).

فاسیکولاسیون‌ها، که منشأ نورونیک دارند، نشان دهنده‌ی فرآیند نورونیک یا بیماری سلول شاخی قدامی مرتبط با آن هستند که گاهی اوقات در پروتئینوپاتی‌های چند سیستمی مشاهده می‌شود. به عنوان مثال، انواع بیماری‌زا در VCP می‌توانند باعث میوپاتی با واکوئل‌های حاشیه‌دار و بیماری نورون حرکتی در یک فرد شوند. گرفتگی عضلات ناشی از ورزش، میوپاتی متابولیک را نشان می‌دهد، در حالی که گرفتگی عضلات در حالت استراحت در بیماران مبتلا به hyperexcitability اعصاب حرکتی محیطی یا عدم تعادل الکترولیتی شایع‌تر است.

ناهنجاری‌های جنرال معاینه فیزیکی باید به طور خاص در طول معاینه فیزیکی ارزیابی شوند (جدول ۴-۱). کام قوس‌دار، صورت کشیده، عدم تراز بودن دندان و فک (مال اکلون)، contractures یا لاکسیتی مفاصل اندام‌ها، ستون فقرات سفت و گودی کف پا (pes cavus) همراه با بسیاری از میوپاتی‌های ارثی، به ویژه هنگامی که شروع زودرس دارند، دیده می‌شوند. این ناهنجاری‌ها در میوپاتی‌های مادرزادی و برخی از دیستروفی‌های عضلانی، مانند دیستروفی‌های عضلانی مرتبط با کلاژن VI یا دیستروفی عضلانی امری-دیرفوس، که از نظر ژنتیکی ناهمگن است، شایع هستند. ضعف عضلات کمر بند شانه‌ای می‌تواند منجر به winging کتف در هر دو



بیماری عضلانی ارثی و اکتسابی شود. کلوئیدها ممکن است در دیستروفی‌های عضلانی کلاژن VI، (که کلاژن شش به عنوان یک پروتئین ساختاری ماتریکس خارج سلولی است) وجود داشته باشند. اپیدرمولیز بولوزا سیمپلکس، که به صورت تاول‌های پوستی بروز می‌کند، همراه با دیستروفی عضلانی PLEC است، اما می‌تواند بدون علائم عضلانی نیز رخ دهد. اپیدرمولیز بولوزا سیمپلکس به این دلیل رخ می‌دهد که پلکتین، یک پیوند دهنده متقاطع اسکلت سلولی، به وفور در پوست نیز بیان می‌شود. ارزیابی بالینی همچنین باید شامل یک معاینه کامل عصبی برای ارزیابی تظاهرات اضافی و غیرعضلانی باشد. به عنوان مثال، علائم بیماری موتور نورون را می‌توان در زمینه میوپاتی ناشی از پروتئینوپاتی چند سیستمی مشاهده کرد (جدول ۵-۱)، نوروپاتی محیطی می‌تواند با برخی از میوپاتی‌های ارثی یا اکتسابی مانند میوپاتی واسکولیتی همراه باشد، و آتاکسی حسی یا مخچه‌ای می‌تواند به عنوان یک اختلال میتوکندریایی که باعث میوپاتی می‌شود، نیز عمل کند (جدول ۶-۱).

تست‌های آزمایشگاهی

ارزیابی بالینی بیماران مشکوک به بیماری‌های عضلانی باید با بررسی‌های آزمایشگاهی همراه باشد.

TABLE 1-3

Most Common Inherited Muscle Diseases That Can Manifest With Early Respiratory Insufficiency in Adults

Myopathy	Gene
Pompe disease	GAA
Myopathies with myofibrillar pathology	Multiple genes, especially <i>TTN</i> , <i>DES</i> , and <i>CRYAB</i>
Congenital myopathies, especially multiminicore disease	Multiple genes, especially <i>SELENON</i> , <i>MEGF10</i> , and <i>TPM2</i>
Myotonic dystrophy type 1 (rare)	<i>DPMK</i>
Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes (MELAS) (rare)	Mitochondrial DNA genes

مطالعات سرولوژیک، هماتولوژیک و بیوشیمیایی افزایش کراتین کیناز (CK) در شرایط بالینی مناسب، میوپاتی را نشان می‌دهد. افزایش متغیر CK همچنین می‌تواند در بیماران مبتلا به بیماری‌های نورون حرکتی (مانند اسکروز جانبی آمیوتروفیک، SMA، آتروفی عضلانی اسپینوبولبار) رخ دهد. CK در بسیاری از دیستروفی‌های عضلانی افزایش می‌یابد، اما در بسیاری از میوپاتی‌های ارثی دیگر، از جمله برخی از دیستروفی‌های عضلانی، طبیعی است. CK می‌تواند در بیماران مبتلا به میوزیت و یک واکنش التهابی که عمدتاً interstitium عضله را تحت تأثیر قرار می‌دهد و فیبرهای عضلانی را spare باقی می‌گذارد (مانند درماتومیوزیت، سندرم آنتی‌سنتتاز، میوپاتی واسکولیتی) طبیعی باشد. بنابراین، در سمیوپاتی‌ها، CK نشانگر خوبی برای فعالیت بیماری یا پاسخ به درمان نیست. CK می‌تواند در شرایط میوزیت انکلوژیون بادی، علیرغم وجود سلول‌های التهابی که به فیبرهای عضلانی غیر نکروزه حمله می‌کنند، طبیعی باشد. همچنین مهم است که طول عمر CK (تقریباً ۳۶ ساعت) را به خاطر داشته باشید، زیرا نظارت بر سیر CK می‌تواند به تمایز رابدومیولیز از میوپاتی حاد یا تحت حاد با CK بالا کمک کند. به عنوان مثال، CK=12000 واحد در لیتر که طبق انتظار بر اساس طول عمر CK در بیماری با ضعف به سرعت پیشرونده در حین مصرف استاتین‌ها کاهش می‌یابد، تشخیص رابدومیولیز توکسیک را بر میوپاتی نکروزان با واسطه ایمنی ارجحیت می‌دهد.



آلدولاز و لاکتات دهیدروژناز شاخص‌های خوبی برای میوپاتی نیستند زیرا این آنزیم‌ها در بافت عضلانی و کبد وجود دارند. با این حال، سطح آلدولاز می‌تواند در شرایط واکنش التهابی بینایی در عضله، علیرغم CK طبیعی، افزایش یابد. ۱۵ افزایش آنزیم‌های کبدی ممکن است نشان‌دهنده یک بیماری ذخیره‌سازی (مثلاً گلیکوژنوز) باشد. آسپاراتات آمینوترانسفراز و آلانین آمینوترانسفراز هم در کبد و هم در عضله وجود دارند. بنابراین، اندازه‌گیری ۷-گلوتامیل ترانسفراز، که منحصراً در کبد وجود دارد و نه در عضله، هنگام نظارت بر بیماران مبتلا به میوپاتی با واسطه ایمنی برای سمیت دارویی کبدی بالقوه مفید است. ۷-گلوتامیل ترانسفراز طبیعی در بیماران با CK بالا، آسپاراتات آمینوترانسفراز و آلانین آمینوترانسفراز، نشان‌دهنده منبع کبدی اضافی آسپاراتات آمینوترانسفراز و آلانین آمینوترانسفراز است. افزایش تروپونین T غیر قلبی می‌تواند در زمینه بیماری‌های عضلانی بدون شواهدی از درگیری قلبی، احتمالاً به دلیل بیان مجدد ایزوفرم‌ها در عضله اسکلتی، رخ دهد. این ناهنجاری آزمایشگاهی می‌تواند منجر به تشخیص نادرست آسیب قلبی شود که نشانگرهای اختصاصی‌تری در سطح تروپونین I پیدا می‌کند. اندازه‌گیری پتاسیم، کلسیم، منیزیم، عملکرد کلیه و عملکرد تیروئید بخشی از ارزیابی آزمایشگاهی میوپاتی است، زیرا ناهنجاری‌های الکترولیتی می‌توانند باعث ایجاد یا بدتر شدن ضعف شوند. علاوه بر این، سطح غیرطبیعی پتاسیم (بالا یا پایین) در زمینه ضعف اپیزودیک ممکن است نشان‌دهنده فلج دوره‌ای باشد.

ممکن است مجموعه‌ای از آنتی‌بادی‌ها با میوپاتی‌های ناشی از ایمنی همراه باشند. پزشکان باید آنتی‌بادی‌های ۳-هیدروکسی-۳-متیل گلووتاریل-کوآنزیم A ردوکتاز و آنتی‌بادی‌های ذرات تشخیص سیگنال را در بیماران مبتلا به میوپاتی تحت حاد یا مزمن با علت نامشخص و بدون ویژگی‌های معمول هر میوپاتی خاص (مانند میوزیت جسم انکلوژیونی) اندازه‌گیری کنند. در واقع، میوپاتی نکروزان ناشی از ایمنی می‌تواند سیر مزمن یا تغییرات میوپاتیک غیر اختصاصی بدون التهاب در بیوپسی عضله داشته باشد، علیرغم اینکه به عنوان میوزیت طبقه‌بندی می‌شود، اصطلاحی که به التهاب اشاره دارد. اخیراً کشف شده است که آنتی‌بادی‌های بسیار اختصاصی کلونین-۴، بیماری عضلانی rippling ناشی از ایمنی (قابل درمان) را از بیماری عضلانی rippling ارثی (در حال حاضر قابل درمان نیست) متمایز می‌کنند.

نکات کلیدی

- میوپاتی و نقص‌های انتقال عصبی-عضلانی می‌توانند همزمان در یک فرد وجود داشته باشند.
- گونه‌های بیماری‌زا در ژن‌های خاص (مثلاً GMPPB) باعث دیستروفی عضلانی یا سندرم میاستنی مادرزادی در بیماران مختلف یا در یک بیمار می‌شوند.
- بیوپسی عضله در اکثر بیماری‌های اکتسابی عضله ارزش تشخیصی بالایی دارد.
- بیوپسی عضله می‌تواند به تأیید بیماری‌زایی یک گونه با اهمیت نامشخص کمک کند و طیف شناخته شده یک میوپاتی خاص را گسترش دهد.
- توموگرافی نوری-صوتی Multispectral optoacoustic چندطیفی یک سیستم تصویربرداری غیرتهاجمی جدید است که می‌تواند دژنراسیون عضلانی را تشخیص دهد.
- آزمایش ژنتیک برای اهداف تشخیصی بسیاری از میوپاتی‌های ارثی، در صورت مثبت بودن، جایگزین بیوپسی عضله شده است.

شمارش کامل خون باید انجام شود، به همراه غربالگری‌های افتراقی برای هر دو ناهنجاری‌های خونی، که همراه با میوپاتی‌های خاص هستند، و علل غیر عصبی-عضلانی (جدول ۷-۱). ائوزینوفیلی محیطی با تعداد مطلق ائوزینوفیل بیش از ۵۰۰ سلول در میکرولیتر به ندرت همراه با میوپاتی‌ها است. با این حال، قابل توجه است که میوزیت ائوزینوفیلی می‌تواند بدون ائوزینوفیلی محیطی رخ دهد. از آنجایی که گلبول‌های قرمز خون فاقد میتوکندری هستند و به گلیکولیز متکی هستند، اندازه‌گیری هاپتوگلوبین، تعداد رتیکولوسیت‌ها، بیلی‌روبین