



MIASTENIA GRAVIS

1. Precizări generale

Miastenia Gravis (MG) este o boală cronică autoimună, în care există o afectare a joncțiunii neuro-musculare. Este vorba de un defect în transmiterea influxului nervos de la terminațiile nervoase la fibra musculară, ceea ce face ca anumite grupe musculare să piardă tonusul și forța de contracție. Termenul de "miastenia gravis" se referă la "slăbiciune musculară severă".

În mod normal, transmiterea neuro-musculară este asigurată prin eliberarea și acțiunea acetilcolinei la nivelul plăcii motorii. În MG există o diminuare a numărului de receptori funcționali pe care acționează acest neurotransmițător, ceea ce determină epuizarea transmiterii influxului nervos.

2. Simptome

Clinic se caracterizează prin oboseală musculară, nedureroasă și deficit motor care se accentuează sau se manifestă doar la efort și se ameliorează sau dispare la repaus. Această variabilitate a tabloului clinic legată de efort, reprezintă o trăsătură caracteristică a bolii.

Astfel diagnosticul de MG este evocat clinic atunci când anamestic pacientul descrie prezența fenomenului miastenic: oboseală musculară la efort care se remite la repaus, de o mare variabilitate.

Pot fi diferite grupe musculare afectate, în grade diferite, pe rând, sau mai mulți mușchi în același timp, de unde și marea variabilitate a simptomelor de la un caz la altul, dar și pentru aceeași persoană, de la un moment la altul.

Cele mai frecvente grupe musculare afectate sunt:

- musculatura oculară determinând căderea pleoapei (uni- sau bilateral, asimetrică dar cu imposibilitatea închiderii complete a ochiului) și vedere dublă cu strabism inconstant (ex. strabism care apare la citit);
 - musculatura implicată în deglutiție și vorbire determinând dificultăți de deglutiție a alimentelor la sfârșitul mesei sau pierderea vocii / voce slabă survenită la sfârșitul unui discurs;
 - musculatura membrelor și axială (a centurilor scapulară și pelvină, mușchi respiratori) ce determină fatigabilitate la efort, deficite motorii sau dificultăți respiratorii la efort sau spre sfârșitul zilei.
-

De reținut variabilitatea ce caracterizează aceste simptome: absența sau discreția lor dimineața la trezire, sau după o perioadă de repaus și accentuarea lor după un efort fizic sau în a doua parte a zilei.

În ciuda unor acuze subiective multiple din partea pacientului, examenul clinic este adesea normal, ceea ce poate determina o întârziere în punerea diagnosticului (uneori pacienții sunt îndrumați chiar pentru evaluare psihiatrică).

3. Cum se stabilește diagnosticul

În cazul în care fenomenul miastenic este descris anamnestic, chiar dacă examenul neurologic este normal, diagnosticul poate fi confirmat printr-o serie de teste și analize.

Trei investigații sunt esențiale:

- examenul electroneuromiografic care demonstrează o diminuare a amplitudinii potențialelor motorii în timpul stimulării repetitive a trunchiurilor nervoase (fenomen numit decrement);
- analize imunologice: anticorpi antireceptor al acetilcolinei (Ac antiRecAch) sunt specifici bolii, prezența lor permițând precizarea diagnosticului. În general, sunt prezenți în 90% dintre cazurile de miastenie, dar doar la 50% dintre cei cu MG formă oculară. În cazul în care sunt negativi, trebuie căutați alți anticorpi care ar putea fi implicați (ex. AC antiMusk);
- examinări radiologice. Tomografie computerizată toracică (ex. CT mediastinal) este mandatară pentru depistarea unei anomalii la nivel de timus care poate fi:
 - ✓ timom (10-15% dintre pacienții > 40 ani, 1/3 fiind malinge);
 - ✓ hiperplazie timică (70% dintre pacienții adulți tineri < 30 ani, mai frecventă la femei);
- bilanț respirator cuprinzând explorări funcționale respiratorii cu măsurarea capacității vitale pulmonare, cât și determinarea gazometriei sangvine (ASTRUP);
- de asemenea se pot efectua teste farmacologice (injectarea unui preparat anticolinesterazic determină remiterea tranzitorie a simptomatologiei miastenice).

Uneori aceste teste diagnostice pot fi negative, dar acest fapt nu infirmă diagnosticul.

4. Știați că...?

MG este considerată o boală rară, cu evoluție imprevizibilă și potențial gravă, datorită eventualelor complicații respiratorii care pot pune în pericol viața pacientului. Prevalența bolii în populația generală este de 1 la 10000 persoane.

În majoritatea cazurilor, vârsta de debut este situată între 20 - 40 ani cu o predispoziție feminină. După vârsta de 40 ani această predispoziție feminină dispare, repartiția între femei - bărbați fiind aproximativ egală, dar practic oricine poate face boala, chiar și copiii mici.

În 10-15% din cazuri, în special la femei după 40 ani, MG poate fi asociată cu alte

boli autoimune: distiroidie (Hashimoto, Basedow), anemie Biermer, lupus eritematos, poliartrita reumatoidă, polimiozita, etc.

Știați că?

La pacienții cu MG care prezintă căderea pleoapei (ptoză palpebrală), aplicarea timp de 5 min a unui cub de gheață pe pleoapa căzută determină remiterea tranzitorie a acesteia...

5. Prevenție/ recomandări/ urmărirea bolii

Cu toate că nu există un tratament care să vindece complet boala, sunt tratamente eficiente care permit majorității bolnavilor să ducă o viață normală. În unele cazuri este posibilă și ameliorarea spontană și chiar remisiunea bolii fără tratament.

Tratamentul constă în:

1. medicatia anticolinesterazică (ex. Piridostigmina (Mestinon) și Neostigmina (Miostin). Ele împiedică degradarea acetilcolinei, care rămâne mai mult timp la nivelul joncțiunii neuro-musculare și determină activarea mai multor receptori de la nivelul fibrei musculare, rezultând îmbunătățirea activității musculare;
2. corticoterapia (ex. Prednisonul) ca și imunosupresivele (ex. Azatioprina) sunt folosite pentru a suprima activitatea anormală a sistemului imun, responsabilă de producerea bolii.
3. timectomia sau îndepărtarea chirurgicală a timusului este indicată la unii pacienți cu MG. Timusul este un organ limfoid situat în partea superioară a toracelui, în spatele sternului, cu rol important în imunitate. Acesta, în mod normal, involuează după pubertate. Rolul timectomiei este de a ameliora evoluția MG, ducând chiar la remisie completă.
4. plasmafereza este un procedeu ce constă în filtrarea plasmii sanguine cu îndepărtarea anticorpilor anormali. Determină scăderea nivelului seric de anticorpi și are un efect imediat. Este folosită în special în formele generalizate acute sau înainte de timectomie.
5. imunoglobulinele intravenos constituie o alternativă la plasmafereză și constă în neutralizarea anticorpilor circulanți anormali. Tratamentul MG este stabilit doar de medicul neurolog și este individualizat de la caz la caz, în funcție de gravitatea și forma de boală, vârsta, sexul etc. Așa cum simptomele bolii nu sunt la fel la doi bolnavi, nici tratamentul unui pacient nu se potrivește altuia.

Există mai mulți factori care pot agrava simptomatologia în MG: stresul, oboseala, somnul insuficient, durerea, întreruperea tratamentului anticolinesterazic, creșterea bruscă și/sau semnificativă a dozei de cortizon, dezechilibrul electrolitic (hipopotasemia, hipofosfatemia), intervențiile chirurgicale, infecțiile, unele substanțe chimice, inclusiv

unele de curățare de uz casnic, insecticide și spray-uri pentru animale.

De asemenea există o serie de medicamente care sunt contraindicate pacienților cu MG, deoarece reprezintă factori declanșatori potențiali ai unei crize mistenice: antibiotice (aminoglicozide, quinolone, tetracycline), antimalarice (chloroquina), antireumatice (penicilamina-D), agenți anestezici generali (succinilcolina), sau locali (procaine, lidocaine, bupivacaine), antiaritmice (chinidina, procainamide, lidocaina), antihypertensive (beta-blocante, blocantele canalelor de Ca), analgezice (narcotice, Litiu, clorpromazina), antiepileptice (fenitoina), chimioterapice (cisplatin), toxina botulinică, antiacide și laxative care conțin magneziu (Maalox), toate medicamentele ce blochează joncțiunea neuro-musculară.

De reținut
Jumătate dintre pacienții care se prezintă cu vedere dublă și/ sau ăderea pleoapei intermitentă, vor fi diagnosticați cu MG.
Căutarea unei hiperplazii timice sau a unui timom trebuie să se realizeze în mod sistematic.
Gravitatea bolii este dată în principal de riscul de insuficiență respiratorie și de prezeța unei tumori timice maligne.
O listă cu medicamentele contraindicate în MG trebuie înmănată pacientului după stabilirea diagnosticului

6. Când trebuie ca pacientul să vină la medic/ în serviciul de urgență?

Criza miastenică reprezintă o urgență vitală, datorită atingerii musculaturii respiratorii și a tulburărilor de deglutiție. De obicei este precedată de exacerbarea deficitelor motorii preexistente. Ventilația mecanică este deseori necesară. Trebuie diferențiată de criza colinergică, care este determinată de supradozajul medicației anticolinesterazice.

Prezentarea de urgență la spital se impune cât mai repede odată cu apariția unor semne de agravare: tuse inefficientă, tulburări frecvente de deglutiție, încărcare bronșică, lipsa de aer (dispnee).

Educația pacientului
Card cu menționarea diagnosticului și a tratamentului, a medicului și a centrului medical unde este urmărit pacientul.
Cunoașterea/ consultarea listei de medicamente contraindicate în MG ori de câte ori este necesară medicație asociată, pentru alte patologii.
Cunoașterea semnelor de supradozaj la anticolesterazice.
Cunoașterea semnelor de alarmă ce impun prezentarea de urgență la spital