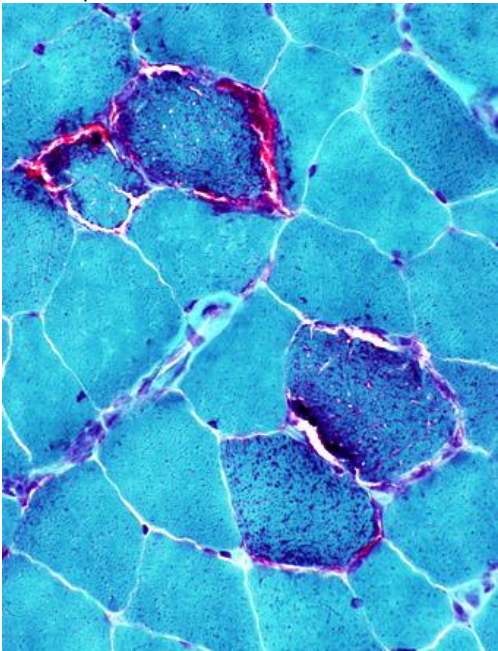




Inhoud	
Inhoud Algemeen Mitochondropathie Neurogene myopathie Myositis Metabole myopathie Spier blessure	
Algemeen	
NH ₃ (ammoniak geur) geur	<p>Adem Na inspanning is bij iedereen de NH₃ in de adem enkele minuten verhoogd, dit is normaal, bij sommige mensen is dit te ruiken</p> <p>Behandeling koolhydraten eten tijdens inspanning, minder eiwit eten</p> <p>Zweet Er is ook een verhoogde uitstoot in het zweet na inspanning</p>
Myopathie	<p>Symptomen</p> <ul style="list-style-type: none"> • proximale spieren meest aangedaan, altijd symmetrisch <p>Diagnose</p> <ul style="list-style-type: none"> • afvlakkende VO₂ (de spieren kunnen de O₂ niet opnemen) • flinke CK stijging bij kleine inspanning • spierbioptie • verhoogd lactaat in rust en bij inspanning
Mitochondropathie	
Metabole test	Zie SGK moeheid
Mitochondriale myopathie	<p>Definitie Mitochondriaal metabolisme defect, meestal in de oxidatieve fosforylering</p> <p>Epidemiologie 1/5.000-8.000</p> <p>Mechanisme</p> <ul style="list-style-type: none"> • snelle overstap naar anaeroob metabolisme • verhoogde vrije radicaal productie • meeste symptomen in cellen met een hoge energienood zoals spieren en hersencellen <p>Symptomen</p> <ul style="list-style-type: none"> • mitochondriën nodig voor aerobe inspanning, dus anaeroob gaat wel goed • hoog lactaat → nausea, braken, ritmestoornissen <p>Diagnose</p> <ul style="list-style-type: none"> • lactaat/pyruvaat verhouding verhoogd (normaal <20) • lactaat + in urine is verdacht • VO₂ laag met een snelle verzuring en geen toename meer in VO₂ na verzuring <p>Behandeling</p> <ul style="list-style-type: none"> • anti-oxidanten (vit E, carnitine) om elektronen van de defecte oxydatieve fosforylering op te vangen • elektron acceptor (coenzym Q10, riboflavine) om elektronen van de defecte oxydatieve fosforylering op te vangen • creatine suppletie (om die directe energie voorziening te laten compenseren) • di-chloro-acetaat (verlaagt lactaat acidose, verbetert niet de prestatie en niet de klachten) • training - veel spierafbraak (>500% toename CK's) door training kan contra-indicatie zijn - kracht + duurtraining om satelietcellen/enzymen/sarcomeren te stimuleren
Mitochondriale encephalopathie	
Expressie	Mitochondriaal genoom defecten defecten in alle mitochondriën is in bijna alle gevallen niet levensvatbaar, levende personen met een mitochondriale aandoening hebben een mozaïek van gemuteerde en normale mitochondria, pas bij min. 50-70% mutaties treden er klinische symptomen op
MELAS	<p>Definitie Mitochondriale Encefalo-myopathie, Lactaat Acidose en Stroke-like episodes</p> <p>Oorzaak mutatie in mitochondriaal DNA</p> <p>Epidemiologie soms op jonge leeftijd klachten (2-10 jaar) of later (40 jaar)</p> <p>Symptomen</p> <ul style="list-style-type: none"> • epilepsie aanvallen, hoofdpijn, braken, snel moe, spierzwakte, slechthorend, cardiomyopathy, tubulopathie • DM (40%)
NERF	
NARP	
PEO	
MNGIE	
Ragged red fiber	<p>Definitie Mitochondriale proliferatie subsarcolemma</p> <p>Oorzaak compensatie voor mitochondriale disfunctie</p> 



Luft disease	Definitie losse koppeling tussen oxidatie en fosforylering
ANT deficiëntie	Definitie Adenine nucleotide transporter (mitochondriaal membraan transport)
VDAC deficiëntie	Definitie Voltage dependent anion channel (mitochondriaal membraan transport)
Carnitine deficiëntie	Zie Biochemie Probleem lange keten TG (vanaf 12 C's) kunnen niet geoxideerd worden
Complex I deficiëntie	Oorzaak erfelijk, aangeboren Diagnose spier biopsie
Fumarase deficiëntie	fumarate + H ₂ O <=> (S)-malate
Lactaat acidemie	Ziekten van Pyruvaat Dehydrogenase en Pyruvaat Carboxylase
Carnitine Palmitoyltransferase I/II Deficiency	
Neurogene myopathie	
Charcot-Marie-Tooth	Definitie Hereditaire fibulaire spieratrofie, puberteit: dropvoet, later armen, mee te leven
Myotone dystrofie (ziekte van Steinert)	Oorzaak DMPK gen Epidemiologie 1/10.000 Symptomen spierrelaxatie moeizaam (myotonie) Types mild: start >50 jr, staar, lichte spierzwakte volwassen: start 15-50 jr, vertraagde relaxatie, spierzwakte, meer slaap, hartritme stoornissen kinder: start 1-15 jr, leerproblemen, zwakke gelaatsspieren congenitaal: bij geboorte slap, moeite met ademen en drinken, myotonie pas op volwassen leeftijd Behandeling conditie goed op peil houden modafinil om slaperigheid te verminderen 1x/jr ECG
Myositis	
corticoïden myopathie	Symptomen spierkracht afname
dermato(poly)myositis	Definitie = idiopathische inflammatoire myopathie met ook aantasting van de huidcapillairen Symptomen huid afwijkingen: huiduitslag, nagels. Soms Raynaud fenomeen oog: peri-orbitaal oedeem
Dermatomyositis amyopathisch	Definitie = dermatomyositis sine myostis = dermatomyositis zonder myositis Symptomen zie dermatomyositis, alleen spiersymptomen beperkt tot vermoeidheid
Dermatomyositis juveniel	Definitie dermatomyositis als kind Symptomen zie dermatomyositis + vasculitis + ectopische calcificatie + lipo-dystrofie
Myositis ossificans	Definitie calcificaties Oorzaak (recidiverend) trauma, injecties → hematoom → ossificatie (osteoblasten) Symptomen palpabele massa, vaak 's nachts pijn Preventie snel mobilisatie na trauma, echter dan ook risico op toename bloeding Behandeling • de osteoblasten doen er 6-7 weken over om te volgroeien, daarna langzame resorptie • Indomethacine 25mg 3dd1 (al in vroeg stadium mee beginnen) • NOOIT corticosteroiden injectie • Geen massage of dwarse fricties • Na heelkundige verwijdering vaak recidief (wachten tot "uitrijping" na 1 jaar)
Maligniteit geassocieerde myositis	Definitie symptoom van een maligne afwijking, vaak bij ovarium ca Symptomen meestal > 50 jaar
Idiopathische inflammatoire myopathie	Definitie = polymyositis Oorzaak auto-immuun op de capillairen van spieren HLA-B8, HLA-DR3, HLA-DRW52 Histologie inflammatie, necrose, littekenweefsel en vervetting Epidemiologie 1-5 / 1.000.000, piek bij 10-15 jaar en 45-60 jaar, vrouw 2x > man Symptomen symmetrische proximale spierzwakte: bovenbeen, nek, schouders, dysfagie, dysfonie moeheid, ochtendstijfheid, gewichtsverlies, myalgie, atralgie, soms Raynaud fenomeen soms ook huidafwijkingen = dermatomyositis Diagnose lab: CK (hoogte evenredig met de ernst), LD(H), ASAT, ALAT, stijging, BSE stijging in 20% Myositis specifieke anti-lichamen (MSA's): anti-synthetase, anti-SRP, anti-Mi2 EMG: afwijkingen biopsie: inflammatie Complicaties pulmonale problemen cardiomyopathie
Poly-myositis	Zie idiopathische inflammatoire myopathie
Metabole myopathie	
Inclusie lichaam myositis	Histologie intra-cellulaire vacuoles met filamenteus materiaal Epidemiologie ouderen



	Symptomen dysfagie (20%), asymmetrische klachten, atrofie, verminderde reflexen
McArdle ziekte	Zie Systeemziekten
Ziekte van Pompe	Zie Systeemziekten
Spier blessure	
Spier ruptuur	<p>Altijd thv spier-pees overgang</p> <p>Diagnose asymmetrie bij aanspannen</p> <p>Indeling graad 0 = geen afwijkingen op de MRI graad I = verrekking = microscopisch, geen krachtsverlies = enkel oedeem op de MRI graad II = partiële ruptuur = macroscopisch, krachtsverlies, vage term kan heel veel of heel weinig schade zijn graad III = totale ruptuur</p> <p>Natuurlijke evolutie</p> <ul style="list-style-type: none">• neutrofielen (via PDGF, FGF, IL-1)• macrofagen• satellietcellen (zie Fysiologie spier) <p>Complicatie</p> <ul style="list-style-type: none">• chronische spierstrain (zie aldaar)• calcificatie• fibrose• ossificatie (myositis ossificans, zie Orthopedie bovenbeen) <p>Behandeling macroscopische ruptuur symptomatisch, 3-9 wk tot sportherstel partieel: conservatief (geen massage → risico op myositis ossificans) volledig: HK (enkel mogelijk bij pezig gedeelte) snel weer bewegen → stimuleert satelliet cellen rekken → toename aantal sarcomeren Voor explosieve belasting: veel statische rekken (30 sec), goede warming-up, tape</p> <p>Prognose >50% dwarse doorsnede aangedaan = 3-4 mnd herstel</p> <p>Behandeling microscopische ruptuur zie spierstrain</p> <p>Preventie zie spierstrain</p>
Spierhematoom	Risico compartiment syndroom, na 48 uur trombolysie → risico op nieuwe bloeding
Pyo-myositis	Definitie abces in een spier
Reflex inhibitie	Zie Training algemeen
Spierkramp	Zie SGK moeheid
Spierpijn	Zie SGK moeheid
Spierstrain	<p>Definitie chronische spierpijn</p> <p>Oorzaak meestal na excentrische training (meestal sprinten) en in spieren die over 2 gewrichten gaat</p> <p>Mechanisme</p> <ul style="list-style-type: none">• vicieuze cirkel: cellulaire schade → eiwit hydrolyse + inflammatie → meer spierschade + spierzwakte• gevormd littekenweefsel is niet elastisch en kan ook meer schade veroorzaken• zie spierruptuur <p>Behandeling</p> <ul style="list-style-type: none">• na kleine spierversrekking altijd voldoende rust nemen, gezien de vicieuze cirkel• rust maximaal 7 dagen• er zijn aanwijzingen dat NSAIDS de ontstekingsreactie en daarmee de heling vertragen• koelen is waarschijnlijk enkel analgetisch (Zie SGK pees)• paracetamol tegen resorptie koorts <p>Preventie goede warming-up: warme spier scheurt minder snel (bewezen) geen bewijs voor gunstig effect van rekken</p>
Spierscheur	Zie spierruptuur
Zweepslag	Definitie mediale gastrocnemiuskop # zie spierruptuur