

Thomsenův syndrom

Thomsenův syndrom (také *myotonia congenita* nebo *ataxia muscularis*) je autozomálně dominantně dědičný syndrom myotonie, projevující se již po porodu **obtížným sáním** a **strnulou mimikou**. Po svalové kontrakci nedochází k relaxaci, muskulatura je výrazně hypertrofická (v důsledku opakovaných svalových kontrakcí) se zvýšenou dráždivostí. Nemocní nejsou schopni rychlejších pohybů. Vcelku jim ale choroba **nečiní** výraznější potíže.

Vzácnější, autozomálně recesivně dědičná forma kongenitální myopatie se nazývá **Beckerova choroba** (OMIM: 255700 (<https://omim.org/entry/255700>); *nejde o Beckerovu formu svalové dystrofie, ale jinou klinickou jednotku*) a je podmíněná mutací v genu *CLCN1*.

Odkazy

Externí odkazy

- ✚ **AKUTNE.CZ** Anestezie u myotonia congenita Becker – interaktivní algoritmus + test (<http://www.akutne.cz/index.php?pg=vyukove-materialy--rozhodovaci-algoritmy&tid=321>)

Související články

- Statinová myopatie
- Myopatie
- Myastenia gravis
- Myopatický syndrom
- Myotonický syndrom

Použitá literatura

- VOKURKA, Martin a Jan HUGO, et al. *Velký lékařský slovník*. 9. vydání. Praha : Maxdorf, 2009. 1159 s. ISBN 978-80-7345-202-5.
- AMBLER, Zdeněk. *Základy neurologie : [učebnice pro lékařské fakulty]*. 7. vydání. Praha : Galén, c2011. ISBN 9788072627073.

Thomsenův syndrom, syn. *Myotonia congenita, Ataxia muscularis*

Klinický obraz	Obtížné sání a strnulá mimika
Příčina	autozomálně dominantně dědičný syndrom myotonie
Diagnostika	klinicky, laboratorně, rodinná anamnéza, genetické vyšetření
Prognóza	Dobrá, onemocnění může ovlivnit žvýkání, polykání či chůzi
Klasifikace a odkazy	
MKN-10	G71.1 (https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/G71.1)
MeSH ID	D009224 (https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D009224)
OMIM	160800 (https://omim.org/entry/160800)255700 (https://omim.org/entry/255700)
orphanet	ORPHA206973 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=18557)
MedlinePlus	001424 (https://medlineplus.gov/ency/article/001424.htm)