

:: Μυϊκή δυστροφία Becker

Αριθμός Orphanet: ORPHA98895

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η μυϊκή δυστροφία Becker (BMD) είναι ένα νευρομυϊκό νόσημα που χαρακτηρίζεται από προοδευτική απώλεια μυϊκής μάζας και αδυναμία λόγω εκφύλισης των σκελετικών, λείων και καρδιακών μυών. Η BMD προσβάλλει κυρίως άρρενες με εκτιμώμενη επίπτωση 1/18.000 έως 1/31.000 γεννήσεις αρρένων. Οι γυναίκες είναι συνήθως ασυμπτωματικές, αλλά ένα μικρό ποσοστό των γυναικών φορέων εκδηλώνουν ηπιότερες μορφές της νόσου (συμπτωματική μορφή μυϊκής δυστροφίας Duchenne και Becker σε γυναίκες φορείς? Δείτε αυτόν τον όρο). Η εμφάνιση της νόσου είναι συνήθως στην παιδική ηλικία, συχνά από την ηλικία των 11 ετών. Η BMD μπορεί να εκδηλωθεί με διάφορους τρόπους: στα παιδιά το πρώτο χαρακτηριστικό είναι η βάδιση στις μύτες των ποδιών ή η εμφάνιση κραμπών που σχετίζονται με άσκηση με ή χωρίς μυσσφαιρινουρία. Καθώς η νόσος εξελίσσεται, η μυϊκή αδυναμία οδηγεί σε λειτουργικές δυσκολίες (δυσκολία στο ανέβασμα της σκάλας ή στην ανέγερση από την καρέκλα). Μία αντίδραση παρόμοια με κακοήθη υπερθερμία (βλέπε τον όρο αυτό) μετά από γενική αναισθησία μπορεί να είναι η αρχική εκδήλωση σε ένα προηγουμένως αδιάγνωστο ασθενή. Σπάνια, η μυοκαρδιοπάθεια μπορεί να αποτελέσει την αρχική εκδήλωση. Η κλινική εξέταση αποκαλύπτει ψευδοϋπερτροφία των γαστροκνημίων και μπορεί να υπάρχει ατροφία των εγγύς μυών, όπως ο τετρακέφαλος. Υπάρχει συμμετρική και εγγύς μυϊκή αδυναμία, με τα κάτω άκρα να είναι πιο σοβαρά προσβεβλημένα σε σχέση με τα άνω άκρα. Μπορεί να υπάρχουν συγκάμψεις των αρθρώσεων, ιδιαίτερα του Αχίλλειου τένοντα. Οι μύες του προσώπου, των οφθαλμών και του αυχένα δεν συμμετέχουν. Η κατάσταση εξελίσσεται αργά και περίπου το 40% των πασχόντων θα χρειασθούν τελικά αναπηρική καρέκλα. Στους ασθενείς που εξαρτώνται από την αναπηρική καρέκλα, εμφανίζεται περιοριστικού τύπου αναπνευστική ανεπάρκεια, λόγω της αδυναμίας των μεσοπλευρίων και του διαφράγματος. Η καρδιακή συμμετοχή οδηγεί σε διατακτική μυοκαρδιοπάθεια, η οποία μπορεί να είναι δυσανάλογη σε σχέση με την έκταση της συμμετοχής των σκελετικών μυών. Η BMD είναι φυλοσύνδετη υπολειπόμενη νόσος και προκαλείται από ανεπάρκεια της δυστροφίνης, που οφείλεται σε εντός πλαισίου ανάγνωσης ελλείμματα, σε μεταλλάξεις ή διπλασιασμούς στο *DMD* γονίδιο (Χp21.2). Υποπτευόμαστε την διάγνωση με βάση την κλινική εικόνα, το οικογενειακό ιστορικό και τα εργαστηριακά ευρήματα (αυξημένα επίπεδα κινάσης της κρεατίνης ορού 10-100 πλάσια των φυσιολογικών επιπέδων). Η διάγνωση επιβεβαιώνεται με βιοψία μυός (η οποία δείχνει χαρακτηριστικά δυστροφίας και μειωμένη χρώση δυστροφίνης) ή / και εξέταση DNA για διαταραχές του γονιδίου *DMD*. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει τις ζωνιαίες μυϊκές δυστροφίες, την μυϊκή δυστροφία Duchenne, την κακοήθη υπερθερμία και τις μεταβολικές παθήσεις των μυών (δείτε αυτούς τους όρους). Αν η διάγνωση έχει επιβεβαιωθεί με γενετικές εξετάσεις των φορέων, τότε η προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή. Η γενετική συμβουλευτική συνιστάται, όλες οι κόρες ενός πάσχοντα θα είναι φορείς. Οι φορείς έχουν κίνδυνο 50% να πάσχουν τα άρρενα τέκνα τους. Η αντιμετώπιση περιλαμβάνει



διεπιστημονική φροντίδα με φυσιοθεραπεία για τη μείωση των συγκάμφσεων και την διατήρηση της βάδισης. Συνταγογραφούνται για τα παιδιά ποδοκνημικοί ορθοστάτες για την διάρκεια της νύχτας έτσι ώστε να μειωθούν οι συγκάμφσεις των Αχίλλειων τενόντων. Είναι σημαντική η παρακολούθηση της καρδιακής και αναπνευστικής λειτουργίας. Συνιστάται η έγκαιρη θεραπεία της μυοκαρδιοπάθειας με αναστολείς ΜΕΑ, ενώ η παραπομπή για μεταμόσχευση καρδιάς ενδείκνυται σε σοβαρές περιπτώσεις. Οι ασθενείς με αναπνευστική ανεπάρκεια θα πρέπει να έχουν εμβολιασθεί για τον πνευμονιόκοκκο και τη γρίπη. Η αναπνευστική ανεπάρκεια ανταποκρίνεται καλά στο νυχτερινό BIPAP, το οποίο διορθώνει τον νυχτερινό υποαερισμό και μπορεί να παρατείνει την επιβίωση. Η BMD εξελίσσεται αργά με μεγάλη φαινοτυπική διακύμανση. Παρά την εμφάνιση της στην παιδική ηλικία, η ανεξάρτητη βάδιση δεν χάνεται ποτέ πριν την ηλικία των 16 ετών. Το προσδόκιμο επιβίωσης για τους ασθενείς μπορεί να είναι φυσιολογικό ή να μειώνεται σημαντικά λόγω της διατακτικής μυοκαρδιοπάθειας ή αναπνευστικής ανεπάρκειας.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Rosaline QUINLIVAN

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Σεπτέμβριος 2009

Μετάφραση: Μάιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

