

:: Μυϊκές δυστροφίες Duchenne και Becker

Αριθμός Orphanet: ORPHA262

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Οι μυϊκές δυστροφίες Duchenne και Becker (DMD και BMD) είναι νευρομυϊκά νοσήματα που χαρακτηρίζονται από προοδευτική απώλεια μυϊκής μάζας και αδυναμία λόγω του εκφυλισμού των σκελετικών, των λείων και των καρδιακών μυϊκών ινών. Η DMD είναι συχνότερη, εμφανίζεται νωρίτερα και είναι πιο σοβαρή από ό, τι η BMD. Η DMD και η BMD προσβάλλει κυρίως άρρενες. Η επίπτωση της DMD είναι 1/3.300 γεννήσεις αρρένων. Η συχνότητα εμφάνισης της BMD κυμαίνεται από 1/18.000 έως 1/31.000 γεννήσεις αρρένων. Στην DMD, η βάδιση συχνά καθυστερεί. Οι γνωστικές λειτουργίες μπορεί να επηρεασθούν. Η διάγνωση γίνεται συνήθως στην ηλικία των 5 ετών, όταν τα παιδιά παρουσιάζουν νήσσειο βάδισμα και ραιβοϊπποποδία με υπερτροφία των γαστροκνημίων (θετικό σημείο του Gower). Η αδυναμία στη βάδιση εμφανίζεται από τα 10 έως τα 12 έτη. Σκολίωση, καρδιομυοπάθεια και περιοριστική αναπνευστική ανεπάρκεια εμφανίζονται σταδιακά. Η BMD εμφανίζεται αργότερα, μεταξύ των 5 και των 15 ετών, με διαφορετική ταχύτητα εξέλιξης της ανεπάρκειας των εγγύς κινητικών μυών. Η συμμετοχή της καρδιάς μπορεί να είναι η αρχική ένδειξη. Επίσης υπάρχουν και άλλες κλινικές μορφές (μεμονωμένη μυοκαρδιοπάθεια, δυσανεξία στην άσκηση και συμπτωματική μορφή μυϊκής δυστροφίας Duchenne και Becker σε γυναίκες φορείς; Δείτε αυτόν τον όρο). Και τα δύο φυλοσύνδετα υπολειπόμενα νοσήματα προκαλούνται από ανεπάρκεια της δυστροφίνης στους σκελετικούς και καρδιακούς μύες, οδηγώντας σε προοδευτικές νεκρωτικές αλλοιώσεις. Το γονίδιο της δυστροφίνης (DMD) βρίσκεται στο χρωμόσωμα Χρ21.2 και κωδικοποιεί πολλές ισομορφές. Η συσχέτιση γονότυπου-φαινότυπου μελετάται. Η κλινική διάγνωση μπορεί να επιβεβαιωθεί με διαφορετικές μεθόδους. Τα επίπεδα της κρεατινοφωσφοκινάσης είναι 50 - έως 200 πλάσια (DMD) ή 10 - έως 35 - πλάσια (BMD) σε σχέση με τις τιμές αναφοράς. Η βιοψία μυός αποκαλύπτει δυστροφικά στοιχεία (νεκρωτικές και αναγεννητικές ίνες). Οι ανοσοϊστοχημικές μελέτες δείχνουν συνολική απουσία της δυστροφίνης (DMD) ή αλλαγή στην ποσότητα ή / και την ποιότητα της πρωτεΐνης (BMD). Η μοριακή ανάλυση δείχνει πιο συχνά ελλείμματα του γονιδίου DMD. Η διαφορική διάγνωση θα πρέπει να περιλαμβάνει τις σαρκογλυκανοπάθειες (βλ. τον όρο αυτό). Η εντόπιση των γυναικών φορέων της οικογένειας είναι απαραίτητη. Η προγεννητική διάγνωση απαιτεί όσο το δυνατόν ακριβέστερη μοριακή διάγνωση στον πάσχοντα. Η θεραπεία είναι συμπτωματική και διεπιστημονική : Ορθοπεδική (πρόληψη και θεραπεία των συσπάσεων, φυσιοθεραπεία, τοποθέτηση ορθοστατών, αρθροδεσία της σπονδυλικής στήλης (12-15 ετών), καθώς και τεχνική υποστήριξη), της αναπνευστικής (πρόληψη και θεραπεία των λοιμώξεων, αναπνευστική φυσιοθεραπεία και μηχανικός αερισμός) και της καρδιακής λειτουργίας (αναστολείς ΜΕΑ και προστασία της καρδιάς). Η θεραπεία με κορτικοστεροειδή συμβάλλει στη σταθεροποίηση των κινητικών ικανοτήτων. Απαραίτητη είναι η σχολική και κοινωνική ένταξη (ρόλος των ενώσεων ασθενών). Η εξέλιξη είναι σοβαρή με τελικό στάδιο καρδιοαναπνευστική ανεπάρκεια να εμφανίζεται σε νεαρούς ενήλικες με μυϊκή



δυστροφία Duchenne; Στην BMD η εξέλιξη της νόσου είναι πιο αργή και το προσδόκιμο επιβίωσης είναι κάτω του φυσιολογικού έως φυσιολογικό. Αρκετές ερευνητικές κατευθύνσεις διερευνώνται: μελέτες κυτταρικής θεραπείας, μελέτες γενετικής θεραπείας [συμπεριλαμβανομένης της υπερπήδησης εξονίων (exon-skipping)] και μελέτες για τις επιδράσεις της γλουταμίνης.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Chritophe BOULAY
- Pr Brigitte CHABROL

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.
