

:: Μυϊκή δυστροφία Duchenne

Αριθμός Orphanet: ORPHA98896

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD) είναι ένα νευρομυϊκό νόσημα που χαρακτηρίζεται από ταχέως προοδευτική μυϊκή αδυναμία και απώλεια μυϊκής μάζας λόγω εκφυλισμού των σκελετικών, των λείων και των καρδιακών μυϊκών ινών. Η DMD προσβάλλει κυρίως άνδρες με εκτιμώμενη συχνότητα τις 1/3.300 γεννήσεις αρρένων. Τα θήλεα είναι συνήθως ασυμπτωματικά, όμως ένα μικρό ποσοστό των θηλέων φορέων μπορεί εκδηλώσουν ηπιότερες μορφές της νόσου (συμπτωματική μορφή μυϊκής δυστροφίας Duchenne και Becker σε γυναίκες φορείς; Δείτε αυτόν τον όρο). Η έναρξη λαμβάνει χώρα στην πρώιμη παιδική ηλικία, και οι πάσχοντες άρρενες μπορεί να παρουσιάζουν καθυστέρηση στην κατάκτηση των κινητικών οροσήμων ή σφαιρική αναπτυξιακή καθυστέρηση. Γενικά τα παιδιά με μυϊκή δυστροφία Duchenne ποτέ δεν κατακτούν την ικανότητα να τρέχουν ή να περπατούν. Η νόσος εξελίσσεται ραγδαία και το παιδί αναπτύσσει νήσσειο βάδισμα και θετικό σημείο του Gower. Το ανέβασμα σκάλας γίνεται δύσκολο και το παιδί αρχίζει να έχει συχνές πτώσεις. Απώλεια της ανεξάρτητης βάδισης εμφανίζεται μεταξύ των 6 και 13 ετών, ο μέσος όρος είναι τα 9,5 έτη σε ασθενείς που δεν χορηγείται θεραπεία με στεροειδή. Με την απώλεια της ανεξάρτητης βάδισης, αναπτύσσονται με ταχείς ρυθμούς συγκάμψεις των αρθρώσεων και σκολίωση. Η μυοκαρδιοπάθεια και η αναπνευστική ανεπάρκεια είναι αιτίες θανάτου στους νεαρούς ενήλικες. Η DMD είναι ένα φυλοσύνδετο υπολειπόμενο νόσημα, στο οποίο η μυϊκή βλάβη προκαλείται από την πλήρη απουσία της πρωτεΐνης του σαρκελήματος, δυστροφίνης, ως αποτέλεσμα μεταλλάξεων στο γονίδιο *DMD* (Χρ21.2). Υποπτευόμαστε την διάγνωση με βάση την κλινική εικόνα, το οικογενειακό ιστορικό και τα εργαστηριακά ευρήματα (η κινάση της κρεατίνης του ορού είναι 100-200 φορές υψηλότερη των φυσιολογικών επιπέδων). Η βιοψία μυός εμφανίζει χαρακτηριστικά δυστροφίας, ενώ υπάρχει πλήρης απουσία της πρωτεΐνης δυστροφίνης. Μελέτες DNA καταδεικνύουν διαγραφή με μετατόπιση του πλαισίου ανάγνωσης, διπλασιασμό ή ανευρμηνεύσιμη μετάλλαξη στο γονίδιο *DMD*. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει την σοβαρή μυϊκή δυστροφία Becker και τις ζωνιαίες μυϊκές δυστροφίες (βλ. αυτούς τους όρους). Η προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή για τις οικογένειες στις οποίες η διάγνωση έχει ήδη επιβεβαιωθεί με μοριακό έλεγχο. Η γενετική συμβουλευτική είναι πολύ σημαντική: ο κίνδυνος επανεμφάνισης είναι 50% για τα άρρενα έμβρυα. Οι αδελφές πασχόντων έχουν κίνδυνο 50% να είναι φορείς. Η διεπιστημονική φροντίδα είναι απαραίτητη. Η φυσιοθεραπεία περιλαμβάνει παθητικό τέντωμα και τοποθέτηση ποδοκνημικών ορθοστατών κατά τη διάρκεια της νύχτας για να μειωθεί η σύγκαμψη του Αχιλλείου τένοντα. Ο χρυσός κανόνας είναι η θεραπεία με κορτικοστεροειδή (πρεδνιζολόνη, πρεδνιζόνη ή δεφλαζακόρτη). Τα κορτικοστεροειδή πρέπει να εισαχθούν όταν οι κινητικές δεξιότητες του παιδιού είναι σταθεροποιημένες, συνήθως μεταξύ των 5-7 ετών. Πρέπει να αντιμετωπίζονται οι επιπλοκές της θεραπείας με κορτικοστεροειδή όπως είναι: η διαχείριση του σωματικού βάρους, η προστασία του στομάχου με H₂ ανταγωνιστές, η τακτική παρακολούθηση και θεραπεία της οστεοπόρωσης, και η τακτική οφθαλμική αξιολόγηση



για καταρράκτη και γλαύκωμα. Η τακτική παρακολούθηση της καρδιακής λειτουργίας απαιτείται για να καταστεί δυνατή η έγκαιρη θεραπεία με αναστολείς ΜΕΑ. Μπορεί να απαιτηθεί χειρουργική επέμβαση για τη διόρθωση της σκολίωσης ενώ είναι ευεργετικό το νυκτερινό BIPAP για τη θεραπεία της περιοριστικής αναπνευστικής ανεπάρκειας. Η DMD έχει πτωχή πρόγνωση και το προσδόκιμο επιβίωσης μειώνεται σημαντικά, ενώ ο θάνατος επέρχεται στην πρώιμη ενήλικη ζωή.

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.

