

:: Duchenova muskulárna dystrofia

Orpha číslo: ORPHA98896

Prehľad

Duchenova svalová dystrofia (DMD) je ochorenie spojené s progredujúcim úbytkom a slabosťou svalov v dôsledku degenerácie kostrových a hladkých svalov a myokardu. Choroba postihuje primárne mužov, predpokladaná incidencia je 1:3300 narodených jedincov mužského pohlavia.

Priebeh ochorenia je u žien zväčša asymptomatický, len u malej časti z nich manifestujú mierne formy príznakov (symptomatická forma Duchenovej a Beckerovej muskulárnej dystrofie u žien; pozri heslo). Prvé prejavy dystrofie začínajú u postihnutých chlapcov v rannom detstve, chorí jedinci zaostávajú v psychomotorickom vývoji. Deti s DMD väčšinou nedosahujú schopnosť behať alebo skákať. Postihnutie rýchlo progreduje a u pacientov sa rozvíja kolísavá (kačacia) chôdza a pozitívny Gowersov príznak. Zdolávanie schodov sa stáva nadmernou záťažou a deti často padajú. Strata samostatnej chôdze za zvyčajne objavuje medzi šiestym a trinástym rokom života, priemerne vo veku 9.5 rokov u pacientov neliečených steroidmi. Po strate koordinácie a chôdze dochádza postupne k svalovým a kĺbovým kontraktúram a rozvoju skoliózy. Kardiomyopatia a respiračné zlyhanie sú príčinou úmrtia postihnutých jedincov v rannej adolescencii.

DMD je recesívne ochorenie viazané na chromozóm X, pričom poškodenie svalov je dôsledok úplného chýbania proteínu sarkolémy – dystrofínu, ktoré je spôsobené zmenami v géne *DMD* (chromozóm Xp21.2).

Diagnóza sa stanoví na základe kombinácie klinického obrazu, pozitívnej rodinnej anamnézy a laboratórneho nálezu (hladina sérovej kreatínkinázy je 100 až 200 násobne zvýšená). Vyšetrenie bioptickej vzorky svalu dokáže dystrofické zmeny a úplné chýbanie dystrofínu. Analýza DNA potvrdzuje frame shift delécie v géne *DMD*.

Diferenciálna diagnostika zahŕňa Beckerovu svalovú dystrofiu a Erbovu svalovú dystrofiu – pletencovú dystrofiu (pozri heslo). Prenatálna diagnostika je dostupná pre rodiny, v ktorých bola molekulárnu analýzou DNA potvrdená mutácia. Genetické poradenstvo je nevyhnutné pre riziko znovuobjavenia ochorenia je u 50% plodov mužského pohlavia. U súrodencov ženského pohlavia je 50% riziko prenášateľstva.

Multidisciplinárna starostlivosť je nevyhnutná. Fyzioterapia spočíva v pasívnom natáhaní a nakladaní ortéz na členky a nohy v nočných hodinách v snahe zabrániť kontraktúram Achillových šliach. Zlatým štandardom terapie sú celkové kortikoidy (prednizón, metylprednizolon a deflazakort). Načasovanie začiatku liečby kortikoidmi by malo byť vtedy, keď sa motorické zručnosti dieťaťa začínajú oplošťovať, čo je zvyčajne v piatom až siedmom roku života. Pozornosť a liečbu si vyžadujú aj komplikácie podávania celkových kortikoidov; je nutné dbať na kontrolu telesnej hmotnosti, prevenciu poškodenia žalúdočnej sliznice podávaním blokátorov H2, pravidelný monitoring a liečba osteoporózy, sledovanie vzniku katarakty a glaukómu. Nevyhnutné je pravidelné kardiologické sledovanie a včasné zahájenie liečby inhibítormi ACE. V prípade potreby je indikovaná chirurgická korekcia skoliózy a pri respiračnom zlyhaní je neraz benefitom nočná neinvazívna ventilačná podpora. Ochorenie má závažnú prognózu, dĺžka života je významne skrátená, smrť nastáva v skorom dospelom veku.

Odborný recenzent :

- Dr Rosaline QUINLIVAN

Posledná úprava : September 2009

Preklad : December 2012, MUDr. Eva Vitáriušová, PhD



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net