

• Uvod • Simptomi • Dijagnoza • Liječenje

Uvod

Duchenneova i Beckerova mišićna distrofija, najčešće mišićne distrofije. bolesti su koje uzrokuju slabost mišića najbližih trupu.

Genetska mana koja uzrokuje Duchenneovu mišićnu distrofiju razlikuje se od one koja uzrokuje Beckerovu mišićnu distrofiju, ali obe mane uključuju isti gen. Gen je recesivan i prenosi se na X kromosomu. Mada žena može prenositi defektni gen, ona nema bolest, jer normalni X kromosom nadomješta gensku manu drugim X kromosomom. Međutim, svaki muškarac koji naslijedi defektni X kromosom imat će bolest.

Dječacima s Duchenneovom mišićnom distrofijom gotovo u potpunosti nedostaje bitna mišićna bjelančevina, distrofin, za koju se vjeruje da je važna u održavanju sastava mišićnih stanica. Na svakih 100.000 rođenih dječaka, 20-30 ima Duchenneovu mišićnu distrofiju. Dječaci sa Beckerovom mišićnom distrofijom stvaraju distrofin, ali bjelančevina je prekomjerne veličine i ne funkcionira ispravno. Beckerova mišićna distrofija zahvaća 3 na svakih 100.000 dječaka.

Simptomi

Duchenneova mišićna distrofija obično se najprije javlja u dječaka u dobi od 3-7 godina kao slabost u zdjelici ili oko nje. Nakon toga slijedi slabost u ramenim mišićima i postaje stalno sve težom. Uz slabljenje mišići se povećavaju, ali nenormalno mišićno tkivo nije jako. U 90% dječaka sa Duchenneovom mišićnom distrofijom povećava se i slabi srčani mišić uzrokujući probleme sa srčanim otkucajima, što se vidi na EKG-u.

Dječaci s Duchenneovom mišićnom distrofijom općenito se gegaju, često padaju, imaju poteškoća pri uspinjanju stepenicama i u podizanju iz sjedećeg položaja. Mišići ruku i nogu im se stežu oko zglobova pa ne mogu u potpunosti ispružiti laktove i koljena. Konačno se razvije

nenormalno zakrivljena kičme (skolioza). Do dobi od 10-12 godina većina djece sa ovom bolešću ograničena je na invalidska kolica. Sve veća slabost čini ih osjetljivima na upalu pluća i druge bolesti i većina umire do dobi od 20 godina.

Iako su njihovi simptomi slični, dječaci sa Beckerovom mišićnom distrofijom imaju lakšu bolest. Simptomi se prvi puta jave u dobi od oko 10 godina. U dobi od 16 godina vrlo malo ih je ograničeno na invalidska kolica, a više od 90% ih je u dobi od 20 godina još uvijek živo.

Dijagnoza

Doktori posumnjaju na mišićnu distrofiju kada mali dječak postaje slabim i slabije raste. Jedan enzim (kreatin kinaza) izlazi iz mišićnih stanica uzrokujući da razine tog enzima u krvi postaju nenormalno visoke. Međutim, visoke razine kreatin kinaze u krvi ne moraju značiti da osoba ima mišićnu distrofiju, i druge mišićne bolesti mogu uzrokovati povišene razine tog enzima.

Doktor obično pravi biopsiju mišića, pri čemu se uzme mali komadić mišića za ispitivanje pod mikroskopom, da se potvrdi dijagnoza. Pod mikroskopom mišić općenito pokazuje mrtvo tkivo i nenormalno velika mišićna vlakna. U kasnim stadijima mišićne distrofije mrtvo mišićno tkivo nadomješta mast i drugo tkivo.

Duchenneova mišićna distrofija se dijagnosticira kada posebne pretrage pokazuju izvanredno niske razine bjelančevine distrofina u mišiću. Pretrage koje podupiru dijagnozu uključuju električna proučavanja mišićne funkcije (elektromiografija) i proučavanja provodljivosti nerava.

Liječenje

Ni Duchenneova niti Beckerova mišićna distrofija ne mogu se izliječiti. Fizikalna terapija i vježbanje mogu pomoći da se spriječe mišići da se trajno ne stegnu oko zglobova. Katkada je potreban hirurški zahvat da se oslobode stisnuti, bolni mišići.

Kao sredstvo za privremeno olakšanje mišićne napetosti ispituje se kortikosteroidni lijek, prednison. U ispitivanju je i genetsko liječenje koje bi osposobilo mišiće da stvaraju distrofin.

Obiteljima sa članovima koji imaju Duchenneovu ili Beckerovu mišićnu distrofiju savjetuje se da potraže genetičara za pomoć u procjeni rizika prelaska obilježja mišićne distrofije na njihovu djecu.