

- Uvod • Dijagnoza

Uvod

Nekoliko rjeđih oblika mišićne distrofije, sve nasljedne, također dovode do napredujuće mišićne slabosti.

- Landouzv-Dejerineova mišićna distrofija prenosi se autosomnim dominantnim genom, zbog toga što bolest može uzrokovati samo jedan nenormalni gen, bolest se može pojaviti i u muškaraca i u žena. Landouzv-Dejerineova mišićna distrofija obično počinje u dobi od 7-20 godina. Uvijek su zahvaćeni mišići lica i ramena pa osoba ima poteškoća u podizanju ruku, zviždanju ili čvrstom stiskanju očiju. Neki ljudi sa tom bolešću razvijaju i slabost u donjim dijelovima nogu pa im je teško saviti stopalo prema gležnju što ima za posljedicu da stopalo visi (stopalo lupka). Slabost mišića pri Landouzv-Dejerineovoj mišićnoj distrofiji je rijetko teška pa ljudi sa tom bolešću imaju normalno očekivano trajanje života.
- Mišićna distrofija u obliku pojasa oko ekstremiteta uzrokuje slabost mišića bilo zdjelice (Levden-Mobiusova mišićna distrofija) bilo ramena (Erbova mišićna distrofija). Te nasljedne bolesti obično se ne javljaju prije odrasle dobi i rijetko dovode do teške slabosti.
- Mitohondrijske miopatije su mišićni poremećaji koji se nasljeđuju kada manjkavi geni u mitohondrijima (tvornicama energije u stanicama) polaze kroz citoplazmu majčina jajašca. Mitohondriji nose svoje vlastite gene. Zbog toga što spermiji ne donose mitohondrije za vrijeme oplodnje, svi mitohondrijski geni dolaze od majke. Zato se bolesti ne mogu naslijediti od oca.

Ove rijetke bolesti katkada uzrokuju sve veću slabost u samo jednoj mišićnoj skupini kao što su mišići oka (oftalmoplegija).

Dijagnoza

Dijagnoza zahtijeva uzimanje uzorka slabog mišićnog tkiva za biopsiju za ili ispitati pod mikroskopom ili na njemu napraviti hemijske pretrage. Međutim, budući da nema posebnog liječenja, precizna dijagnoza tih rjeđih oblika mišićne distrofije je rijetko korisna.