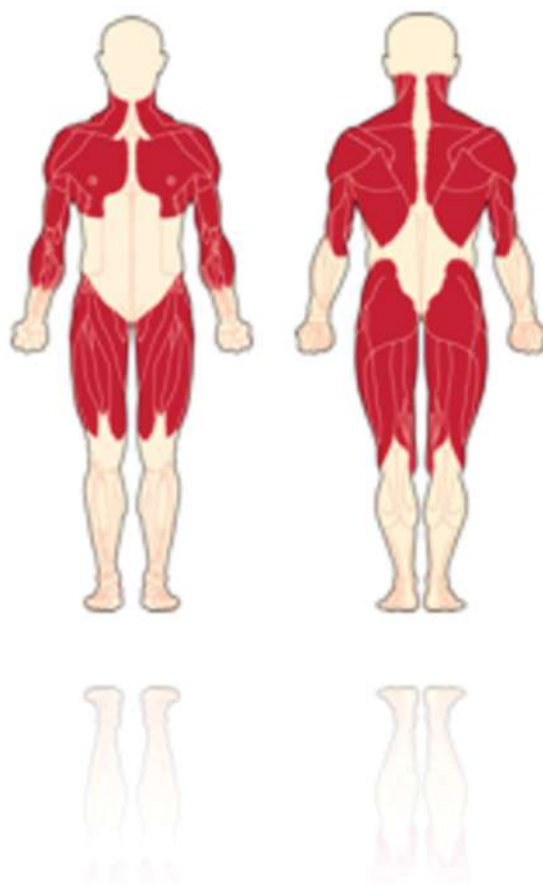


# Distrofiji

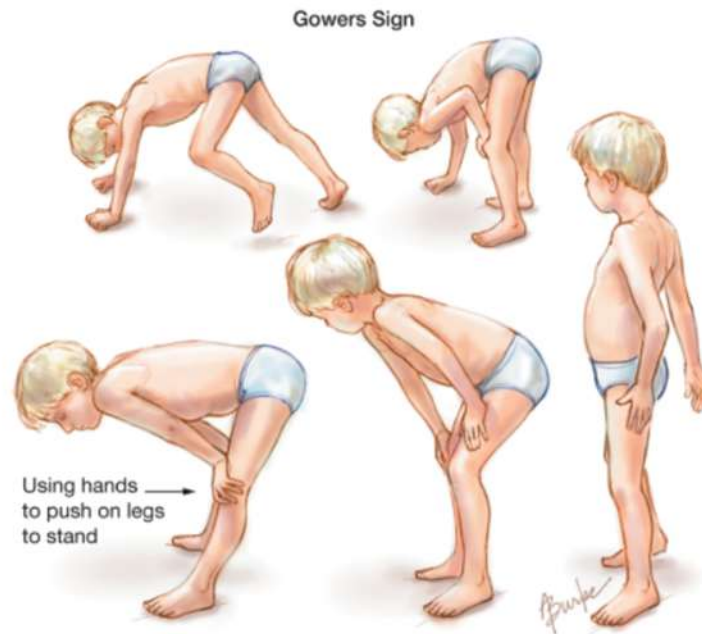


## **Miopatije**

### **BECKER MIŠIĆNA DISTROFIJA - BMD**

Ovaj oblik mišićne distrofije sličan je DMD jer također nastaje zbog mutacije gena distrofina pa je shodno tome klinička slika slična. Ipak, simptomi se kod BMD javljaju kasnije i sporije napreduju jer je produkcija distrofina postojeća što nije slučaj kod DMD. Obično se javi kod muškog spola između 2. i 16. godine, ali može i u 25. U kasnijem razvoju zahvaća srce. Težina bolesti varira kod pojedinih oboljelih ovisno o količini preostalog distrofina.

# Distrofiji



## **Miopatije DUCHENNE MIŠIĆNA DISTROFIJA – DMD**

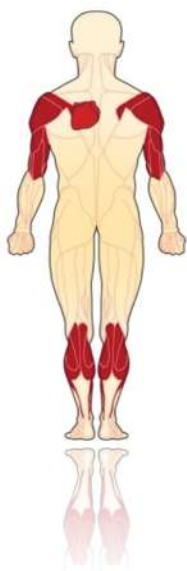
DMD je najčešća nasljedna neuromuskularna bolest u djece. Zahvaća mušku djecu s prevalencijom 1:3500 živorođenih dječaka. Prvi simptomi javljaju se između druge i šeste godine života u vidu otežanog ustajanja i gegajućeg hoda zbog slabosti mišića natkoljenica i zdjelice. Javlja se hiperlordoza kralježnice, a atrofija postupno sve više zahvaća i mišiće ruku i trupa, a do adolescencije oboljeli gube sposobnost samostalnog hoda.

Tipične su pseudohipertrofije - naizgled povećana masa mišića, posebni mišića lista noge, jer se zbog propadanja mišića nagomilava masno i vezivno tkivo. Mišići su tvrdi i neelastični. Gowersov znak je tipičan dijagnostički znak, označava uspinjanje po vlastitom tijelu iz sagnutog položaja - bolesnik se rukama hvata za svoje noge i tako uspravlja.

U prosjeku mišići svake godine gube dva posto svoje snage dok nakon 12. godine života funkcija pluća godišnje pada za 6% do 10,7% . Glavni uzrok smrti je zatajenje srčanog mišića do kojeg dolazi kod oko 70% oboljelih te restriktivno zatajenje pluća do kojeg dolazi prvenstveno zbog slabljenja međurebrenih mišića. Smrt najčešće nastupa u drugom ili trećem desetljeću života, a napretkom medicine, prvenstveno u kardiološkoj i pulmološkoj njezi, produžen je očekivani životni vijek.

Zdravstvena njega značajno je napredovala u posljednjim desetljećima. Od 1990. godine očekivani životni vijek produžen je za 10 godina pa je s tadašnjeg očekivanog životnog vijeka od 15-20 godina on porastao na 25-30 pa je rezultat toga stvaranje sasvim nove populacije (odraslih muškaraca s DMD-om) sa svojim specifičnim zdravstvenim poteškoćama i potrebama (izraženije sve smetnje, osobito respiratorne).

# Distrofiji



**Miopatije**

## **EMERY-DREIFUSS MIŠIĆNA DISTROFIJA - EDMD**

Emery-Dreifussova mišićna distrofija (EDMD) je oblik mišićne distrofije karakteriziran trijadom simptoma koji čine pojava kontraktura u ranom djetinjstvu, progresivna slabost mišića koja se najprije javlja u području nadlaktice i potkoljenica, a kasnije širi na područje lopatica i zdjelice te srčane poteškoće koje se manifestiraju kao palpitacije, presinkopa i sinkopa, niska tolerancija na vježbanje i kongestivno zatajenje srca. Uzrokovana je nedostatkom proteina laminina A/C ili emerina. Dob u kojem se bolest javlja, njena izraženost i progresija varira od teškog oblika koji nastaje u ranoj dobi, do sporoprogresivnog blagog oblika koji se javlja u odrasloj dobi.

Srčani problemi mogu zahvatiti i nosioce gena - one koji nose genetičku informaciju za bolest, ali je nikad ne razvijaju u potpunosti (uključujući i majke i sestre bolesnika). Skraćena mišića javljaju se rano tijekom bolesti. Slabost može zahvatiti prsa i zdjeličnu muskulaturu. Bolest sporo napreduje i simptomi su blaži nego kod ostalih mišićnih distrofija, ali je zbog česte zahvaćenosti srca uz paralizu atrija, poremećaje srčanog ritma, abnormalnosti provođenja (atrioventrikularni blok), kardiomiopatiju veća vjerojatnost naglog smrtnog ishoda.



**Miopatije**

## **FACIOSKAPULOHUMERALNA DISTROFIJA - FSHD**

Facioskapulohumeralna mišićna distrofija (FSHD) je dobila naziv po dijelovima tijela koje primarno pokreću zahvaćeni mišići (lice-facies, lopatice-scapulae i nadlaktice-humerus).

Ovaj se oblik bolesti javlja najčešće od 12. godine pa nadalje, kod oba spola. Sporo napreduje, s povremenim kratkim periodima brzog onesposobljenja mišića i njihove slabosti. Težina bolesti varira od vrlo blage do vrlo teške. Tipično se javljaju problemi sa žvakanjem, gutanjem i govorom, a lice zbog grča mišića izgleda poput maske.

Progresijom bolesti otežano je hodanje, a 50% oboljelih može hodati cijeli život. Životni vijek obično nije skraćen.