

Aktuálne informácie o muskulárnych dystrofiách

MUDr. Okáľová Katarína
DFN Banská Bystrica

Svalové ochorenia – **myopatie** – sú prejavom nesprávnej funkcie priečne pruhovaného svalstva kostrového a srdcového.

primárne

- rôznorodá skupina chorôb, u ktorej dochádza k **postupnému** zániku svalových vlákien, ktoré sú nahradzované funkčne neplnohodnotným väzivom a tukom
 - geneticky podmienené (DMD/BMD)
 - kongenitálne a metabolické myopatie
 - dystrofické myotonie
 - mitochondriálne encefalomyopatie
 - myopatie s poruchou ionových kanálov

sekundárne

- získané
 - autoimúnne zápalové
 - toxické
 - endokrinne

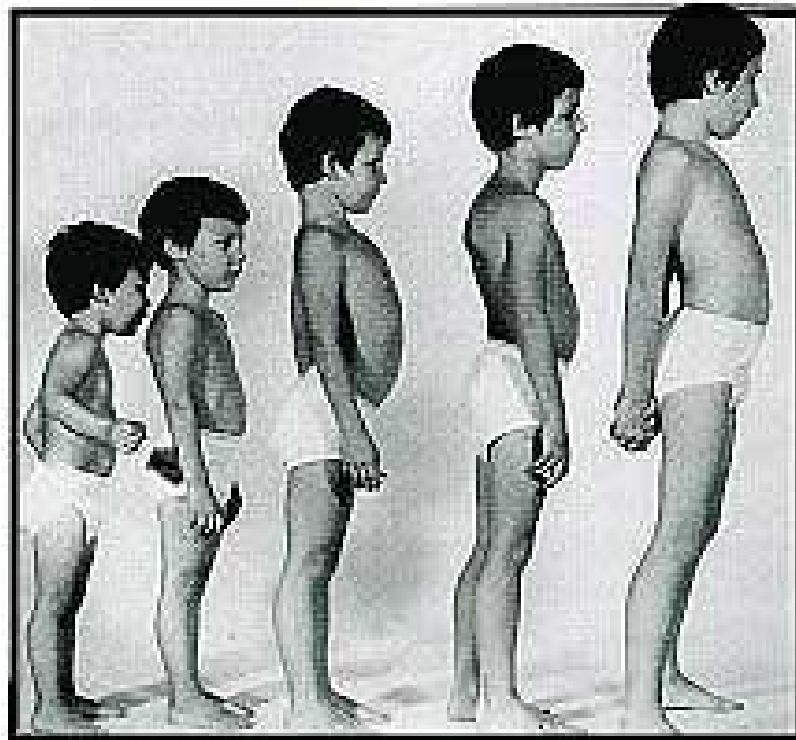
Klinický obraz: **myopatický syndróm** s rôznou distribúciou postihnutia

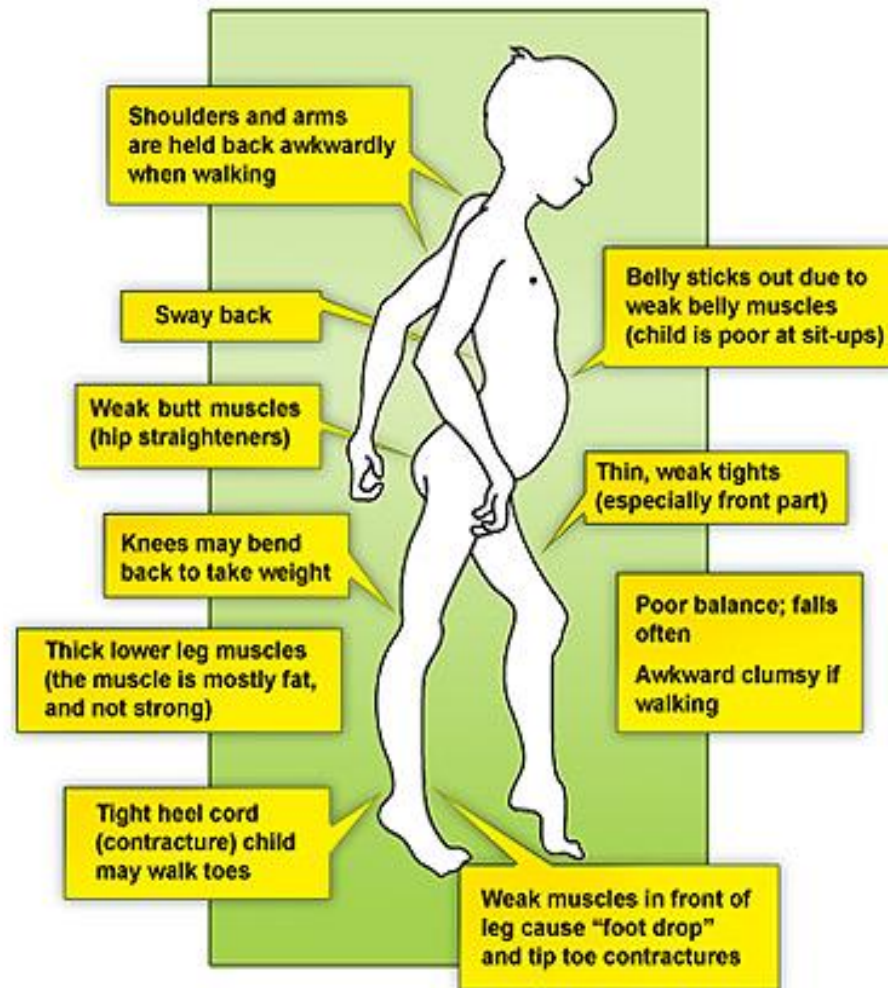
- Zhoršovanie samostatnej chôdze do schodov a kopca
- Ťažkosti pri vstávaní zo sedu
- Úbytok svalovej hmoty, niekedy v úvode pseudohypertrofia
- Žiadne poruchy citlivosti, žiadne bolesti
- Neskôr kontraktúry – trvalé abnormálne postavenie končatín, skolióza

Gowersov príznak



Postupná zmena postoja u chlapca s DMD





Pomocné vyšetrovacie metódy

- EMG
- Biochemické vyšetrenie : zvýšené svalové enzýmy
- Molekulárne genetická analýza
- Histopatologické vyšetrenie postihnutého svalu

Nutné odlišiť:

Spinálne svalové atrofie (SMA) – príčina je v poškodení nervových buniek v mieche

Prejaví sa: svalovou slabosťou, úbytkom svalovej hmoty a svalovej sily.

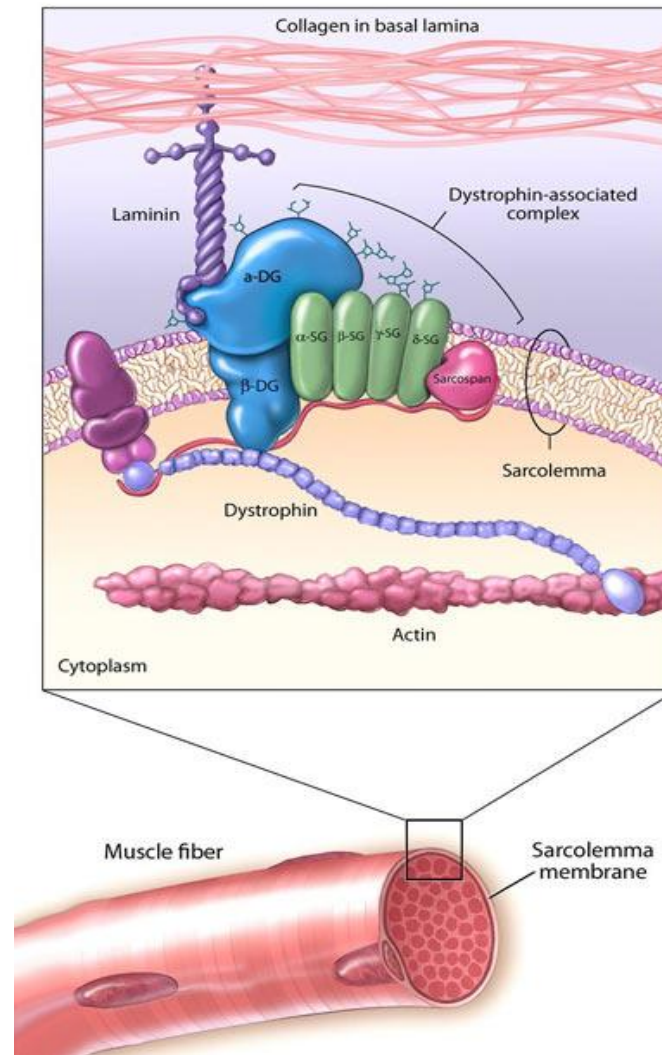
- SMA I. ; Werdnig – Hoffmanova choroba, vznik do 6. mes.
- SMA II. , prejaví sa do 18. mes.
- SMA III.; Kugelbergova-Welanderovej choroba, prejaví sa po 18. mesiaci života.

Vo svojich dôsledkoch vedie takisto ako svalové dystrofie ku kontraktúram, skolióze, dychovej nedostatočnosti.

Duchenneova progresívna svalová dystrofia (DMD) a Beckerova svalová dystrofia (BMD).

- Sú najčastejšie; príčinou je chýbanie, resp. u BMD nedostatok a abnormná štruktúra proteínu dystrofín, čo vedie k porušeniu membrány svalových buniek.
- Incidencia DMD....1:3 500 chlapcov
- Incidencia BMD....1:17 000 chlapcov
- Prevalencia DMD/BMD v SR je 250 chlapcov + minimálne rovnaký počet asymptomatických prenášačiek

Dystrofín - schéma



Súčasný stav

- Komplexná multiodborová starostlivosť (neuroológ, fyzioterapeut, ortopéd, kardiológ, pneumológ, dietológ, anesteziológ) viedla k predĺženiu doby prežitia pacientov.
- kortikosteroidy, vitamíny skupiny B, E, vazoaktívne látky, koenzým Q10, fyzioterapia, kompenzačné pomôcky, potravinové doplnky, podporná pľúcna ventilácia, ortopedické operácie

Budúcnosť

❖ **Modifikujúca liečba**

- Nastolenie rovnováhy medzi degeneráciou a regeneráciou svalov
- Zastavenie progresie svalových atrofií

(inhibítory svalových proteáz – kalpain inhibítory, inhibícia myostatínu, up-regulácia utrofínu, tamoxifén)

❖ **Kauzálna liečba**

- Reparácia poruchy v dystrofínovom géne s plným obnovením syntézy dystrofínu (génová liečba) v horizonte r.2015?
- (exon skipping, transfer funkčného dystrofínu, transfer myoblastov alebo kmeňových buniek)

Centrálna databáza

Národný register pre ČR+SR s cieľom zmapovať českých a slovenských pacientov ako reprezentatívnu vzorku európskej populácie a stanovenie prevalencie jednotlivých typov mutácií v dystrofínovom géne pre účely medzinárodných štúdií.

- Zaslanie kópií lekárskej dokumentácie + podpísaný formulár informovaného súhlasu
- <http://www.parentproject.cz>
- pvondracek@fnbrno.cz
- Došetrenie – svalová biopsia + molekulárne genetické vyšetrenie dystrofínového génu z krvi alebo zo svalu
- Nutný súhlas zdravotnej poisťovne s úhradou vyšetrenia v zahraničí

Ďakujem za pozornosť.