

ДЮШЕН МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ

Определение и честота

Мускулните дистрофии са група от заболявания, които имат три общи черти: наследственост, прогресивно развитие и характерен тип слабост. Дюшен мускулна дистрофия (ДМД) е едно от най-често срещаните невромускулни заболявания, унаследяващо се по Х-свързан рецесивен начин. Характерна черта на ДМД е прогресивната, проксимална мускулна слабост с типична псевдохипертрофия в прасците. Болните прохождат трудно и често родителите са притеснени от странния начин, по който детето им ходи. От заболяването боледуват само момчета, като болестността в популацията е 1 на 3 300-3 600. Срещат се и жени-носителки на мутацията, но клиничните симптоми при тях са изразени много по-слабо.

Етиология

ДМД се причинява от мутация на ген, който е разположен върху късото рамо на Х-хромозомата (локус Хр-21). Патологичният ген обуславя тежка недостатъчност или пълна липса на белтък, наречен дистрофин, в сарколемната мембрана на мускулите. Дистрофинът играе най-общо казано ролята на „лепило“, има стабилизираща функция и поддържа целостта на мембраните на мускулните влакна. Липсата му води до дегенерация на мускулните клетки и повишаване на ензимите, характерни за мускулен разпад. На мястото на разрушените мускулни клетки се разраства нефункционална съединителна тъкан.

Диагноза

За диагностициране на заболяването може да бъде направен кръвен тест за КФК (креатин-фосфо-киназа), чието количество при пациентите с ДМД е значително завишено. Добра доказателствена стойност има ЕМГ изследването (електромиография). Мускулна биопсия с демонстрирани дистрофични промени също доказва диагнозата. Окончателната диагноза се основава на имунохистохимично изследване, регистриращо силно намаление до липса на дистрофин, и генетичен анализ за доказване на мутацията.

Клинична картина

Прогресията на ДМД води до множество физически симптоми, които обикновено засягат различни части на тялото:

- обща слабост и умора
- свръхразвити прасци – един от ранните признаци е уголемяването или свръхразвитостта на прасците („псевдохипертрофия“). При физическо натоварване, при повечето хора се наблюдава мускулна хипертрофия и уголемяване на мускулите. В началото, при момчетата, страдащи от ДМД, също се наблюдава такова уголемяване. Но вместо да стават по-силни, мускулите бързо се увреждат и умират, заради увредения или липсващ дистрофин. Когато това се случва, други клетки могат да реагират като произвеждат фибозна съединителна тъкан с мастни отлагания. Това увеличава обема на мускула и го уголемява, но той се изпълва с мастни, а не с мускулни клетки.
- лордоза – изкривяване на гръбнака с извивка на гръбначния стълб в пояса напред
- крака – Ахилесовото сухожилие често се свива, като дърпа крака в неестествена позиция и пречи на походката. Често се налага болните да носят шини, изправящи глезена нощем. Друг проблем, свързан с ДМД, е ливидното оцветяване на краката (т.нар. „студени“ крака). Това се случва в резултат на намалената мускулна функция на краката и последвалото снижено кръвоснабдяване.
- ограничена еластичност на ставите и сухожилията (контрактура)
- сколиоза (изкривяване на гръбнака) – в остра форма тя може да ограничи функциите на белите дробове и горните крайници. Все по-често пациентите с ДМД се обръщат към хирургическа намеса за изправяне на гръбнака.

- дихателни проблеми – функцията на респираторните мускули се нарушава до състояние, при което се променя начина, по който се вдишва и издишва въздух. С прогресията на ДМД, диафрагмата отслабва и дишането става по-трудно. Отслабналите мускули, отговорни за кашлянето, могат да позволят на количествата бактерии и вируси в белия дроб да се увеличат, защото кашлянето е естествената защита, чрез която белите дробове се предпазват от излишните секрети. По този начин една обикновена настинка би могла бързо да прерасне в пневмония при младежи с ДМД.

Лечение

Към момента не съществува общоприето лечение за заболяването, терапията има симптоматичен характер и цели повлияването на възникналите проблеми. Все още на експериментално ниво са опитите за лечение с инжектиране на нормални мускулни клетки и генна терапия. Прогресивното развитие може да бъде отложено с приложение на физиотерапия. На болните се препоръчва богата на протеини диета и прием на витамин Е.

Рехабилитация и съпътстващи грижи

Подходящата индивидуална рехабилитационна програма има доказан ефект при овладяването на симптомите на ДМД. Пациентите с ДМД изпитват трудности в редица всекидневни дейности. Това е пряк резултат от намалените подвижност и стабилност на стойката, прогресивно влошаване на функциите на горните крайници, настъпващите контрактури.

Вниманието на рехабилитационния процес трябва да бъде насочено основно към грижите за разтегливостта на мускулите и ставните контрактури. Медицински специалист изготвя програма за разтягане, която след това може да бъде лесно изпълнявана и в семейна среда. Важно е поддържането на добър обем на движение и симетрия в различните стави. Това помага да се поддържа най-добрата възможна функция и да се предотврати развитието на фиксирани изкривявания. Ефективното овладяване на контрактурите може да изисква и използването на помощни средства за разтягане, шиниране и поддържане на позата. Нощните шини (глезенно-стъпални ортези) се използват за подпомагане контрола върху контрактурите в глезените, а по-дългите шини за краката (коляно-глезен-стъпални ортези) са полезни около стадия, когато ходенето става много трудно или невъзможно. В някои случаи се препоръчва хирургична операция с цел да се удължи периода на ходене.

Не трябва да се подценява и работата с близките на болния, които трябва да бъдат активно включени във всяка една рехабилитационна програма. Семейството има първостепенна роля за подпомагането на пациента и последващата му реинтеграция в обществото.

Литература

1. Duchenne muscular dystrophy: MedlinePlus Medical Encyclopedia.
2. Anderson LVB, BushbyKMD. Of DMD Muscular Dystrophy: Methods and Protocols (Methods in Molecular Medicine). Totowa, NJ: Humana Press. p. 111, 2001
3. Duchenne and Becker muscular dystrophy, National Institutes of health
4. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. Lancet Neurol. 2010 Jan;9(1):77-93.
5. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. Lancet Neurol 2010; 9: 177–89.
6. Sejerson T, Bushby K, TREAT-NMD EU Network of Excellence. Standards of care for Duchenne muscular dystrophy: brief TREAT-NMD recommendations. Adv Exp Med Biol. 2009;652:13-21.
7. TREAT-NMD Network <http://www.treat-nmd.eu/>
8. CARE-NMD Project <http://en.care-nmd.eu/>

МЕДИЦИНСКИ ЦЕНТЪР РАРЕДИС

ОБУЧЕНИЕ И РЕХАБИЛИТАЦИЯ
НА ХОРА С РЕДКИ БОЛЕСТИ

Електронна поща: medical@raredis.org

Адрес за кореспонденция: ул. "Ландос" 24, ет.1,
Пловдив 4000

Телефон: 032 577 447

Интернет сайт: www.raredis.org

