

DUCHENNOVA MUSKULÁRNA DYSTROFIA

DUCHENNOVA SVALOVÁ DYSTROFIA (DMD) je vrodené, zriedkavé genetické (gonozománe recesívne) ochorenie, ktoré sa prejavuje predovšetkým svalovou slabosťou. Príčina spočíva v mutácii génu kódujúceho bielkovinu dystrofín. Vyskytuje sa najmä u chlapcov.

HLAVNÉ PRÍZNAKY

Slabé svaly sa prejavujú v omeškaní motorického vývinu. Deti s DMD začínajú chodiť neskôr a pri chôdzi častokrát padajú. Majú problém vyjsť po schodoch alebo zdvihnúť sa zo zeme. Postupne strácajú svalovú silu na nohách, rukách aj trupe.

VEDĽAJŠIE PRÍZNAKY



vykrivenie chrbtice



dýchavičnosť



bolesti hlavy



problémy so sústredením



ospalosť

Upozornenie: DMD môže poškodiť aj srdce a pľúca.

PRÍČINY VZNIKU DMD



DMD spôsobuje mutácia alebo zmena génu zodpovedného za tvorbu dystrofínu. Dystrofín je bielkovina, ktorá sa nachádza v každom svalovom vlákne ľudského tela. **Bez dystrofínu nemôžu svaly správne fungovať** a obnovovať sa.

LIEČBA DMD



Kortikosteroidy pod prísnym dohľadom lekára pomáhajú predĺžiť schopnosť samostatnej chôdze.



Ataluren je liečivo používané pre deti od 2 rokov s nonsense mutáciou génu pre dystrofín.

ZDRAVOTNÁ STAROSTLIVOSŤ



Zdravotná starostlivosť je multidisciplinárna. Riadi ju **neurológ**. Dôležitá je aj spolupráca s fyzioterapeutom, kardiológom, pneumológom, logopédom a psychológom.

GOWERSOV ZNAK

Je to vyšetrenie, pri ktorom dieťa postupne vstáva zo zeme odtláčaním sa za pomoci rúk. Gowersov znak sa takmer **výlučne spája s DMD**.



VÝSKYT OCHORENIA



1 z 3300

NARODENÝCH DETÍ

najmä chlapcov



Riziko znovuobjavenia ochorenia je **u mužského pohlavia 50 %**. U súrodencov **ženského pohlavia je 50 % riziko prenášačstva**.

DIAGNOSTIKA



Diagnóza sa stanovuje na základe kombinácie **klinického obrazu**

a pozitívnej **rodinnej anamnézy**.

1. Prvým z testov je krvný test, ktorým sa zisťuje zvýšená hladina kreatínkinázy v krvi.



Pacienti s DMD majú hladinu kreatínkinázy častokrát **10 AŽ 100 KRÁT VYŠŠIU**, ako je normálna hodnota.

2. Po takomto výsledku sa vykonajú testy **DNA** potvrdzujúce tzv. genetickú mutáciu, ktorá spôsobuje ochorenie DMD.



Číslo diagnózy MKCH 10: **G 71.0**



Slovenská
Aliancia
Zriedkavých
Chorôb

www.sazch.sk

1 z 52
NÁRODNÝCH
ALIANCIÍ



10
ROKOV
spolupráce
s pacientami
a odborníkmi



www.omdvrs.sk

organizácia
muskulárnych
dystrofií
v SR
A 23
ORGANIZÁCIÍ
vytvára SAZCh