

Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

## ДУШЕНОВА МУСКУЛНА ДИСТРОФИЈА - ДМД

Muscular Dystrophy Duchene - МКБ Q87.0



Душеновата мускулна дистрофија (ДМД) е невромускуларна болест која се карактеризира со брза прогресија на слабеење на мускулите и дегенерација на скелетни и срцеви мускули. Примарно се појавува кај машката популација со инциденца 1 на 33.000 родени машки деца. Женските деца се најчесто асимптоматични, но кај мал процент од женските носители може да се манифестираат слаби форми на болеста.

### Клинички опис

Најчесто болеста се појавува во рано детство, и децата може да покажат одложен развој на моторни функции или глобално застој во развојот. Децата со ДМД генерално никогаш не успеваат да трчаат или да скокаат. Состојбата напредува брзо и кај детето се развива тетераво одење и позитивен Гауер знак (кога детето се исправа користејќи ги своите раце, заради слабост на долна мускулатура). Искачувањето на скали постанува тешко и детето почнува често да паѓа. Загуба на независна ампулација настанува помеѓу 6 и 13 години, во просек на 9,5 години кај пациенти кои не примале стероиди. Откако настанува загубата, се случуваат контрактури на зглобови и брз развој на сколиоза. Кардиомиопатија и респираторна инсуфициенција се причина за смрт на млади години.



## Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

### Етиологија

Оштетувањето на мускулите е причинето поради комплетно отсуство на сарколемалниот протеин дистрофин како резултат на аномалии во ДМД генот.

### Дијагностички методи

Дијагнозата се поставува врз основа на клиничката слика, семејната историја и лабораториските наоди. Мускулна биопсија покажува дистрофични знаци и има комплетно отсуство на дистрофин протеинот. ДНК истражувањата покажуваат рамка на делеција, дупликација или мутација на ДМД генот. Диференцијалната дијагноза вклучува сериозна Бекерова мускулна дистрофија и лимб Гирдл (Limb Girdl) мускулни дистрофии. Пренатална дијагноза е можна за семејства кај кои дијагнозата веќе е потврдена со молекуларно тестирање.

### Генетско советување

ДМД е X поврзана рецесивна болест. Генетско советување е доста важно, бидејќи ризикот да се појави ДМД е 50% кај машките деца. Женските деца имаат 50% ризик за да се носители на болеста.

### Третман

За оваа болест е од суштинска важност да има мултидисциплинарна нега. Физиотерапијата вклучува пасивно истегнување и за време на ноќта ортози за намалување на тендо-Ахиловите контрактури. Третман со кортикостероиди како преднизон или дефлазакорт се златен стандард. Треба да се започне со нив на 5-7 годишна возраст. Компликациите од кортикостероидната терапија мора да се менаџираат соодветно: контрола на тежина, гастрична заштита, регуларна контрола и третман за остеопороза, и офталмична проценка за катаракта и глауком. Редовна кардио контрола е потребна за да се овозможи рана терапија со АКЕ инхибитори. Операција може да е потребна за корекција на сколиоза и ноќен БИПАП (апарат за неинвазивна вентилација) е од бенефит за третман на рестриктивна респираторна инсуфициенција.

### Прогноза

ДМД има лоша прогноза и животниот век е доста намален со тоа што смртта се случува на млади години.



## Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

### Болеста во Република Македонија

Кај нас со невромускуларни заболувања се соочуваат околу 100 деца, а има и возрасни со различни невромускуларни заболувања. Со ДМД има околу педесетина деца во Македонија. Неодамна се формира и Здружението „Асоцијација Мускулна Дистрофија Македонија“, кои имаат Facebook група преку која комуницираат и се информираат. Здружението ќе се бори за правата на пациентите започнувајќи со потребни ортопедски помагала кои не се рефундираат, продолжувајќи понатаму со обука за физиотерапевти, бидејќи физиотерапијата е основен дел од третман и контрола на болеста. Важно е секое семејство да ја добие потребната поддршка за да овозможи подобар живот за детето кое се соочува со една ваква доживотна болест.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN



MEDIS

