

*Dr. sc. med. Ajša Meholjić-Fetahović*

## *MIŠIĆNE DISTROFIJE*



*- informator -*

*Sarajevo, januar 2005. godine*

Generalni sponzor:



*Zahvaljujemo se za pomoć i podršku u rješavanju problema koji prate lica oboljela od progresivnog nervno-mišićnog oboljenja.*

SAVEZ DISTROFIČARA F BIH

Dr. sc. med. Ajša Meholjić-Fetahović

MIŠIĆNE DISTROFIJE  
- Informator-

SARAJEVO, 2005. godina

*Izdavač:*

Institut za naučnoistraživački rad i razvoj KCUS

*Za izdavača:*

Prof. dr. sc. med. Ismet GAVRANKAPETANOVIĆ

*Štampa:*

Savez distrofičara Federacije BiH

Ćamil DELJKOVIĆ, Biserka KARAPUŠ

*Autor teksta:*

Dr. sc. med. Ajša MEHOLJIĆ-FETAHOVIĆ

*Recenzenti:*

Prof. dr. sc. med. Ismet GAVRANKAPETANOVIĆ

Doc. dr. sc. med. Dijana AVDIĆ

*Tiraž:* 1000 komada

ISBN 9958-631-26-1

I. Ajša Meholjić-Fetahović

COBISS.BH-ID 14146822

*Ova brošura se ustupa besplatno našim članovima, institucijama i pojedincima.*



SAVEZ DISTROFIČARA FEDERACIJE  
BIH već više godina uspješno rješava mnoge  
probleme oboljelih od mišićne distrofije.

Često putem sredstava informisanja, veliki broj naših građana saznaje ponešto o njihovoj aktivnosti. Sada već ima priličan broj osoba koje imaju lično iskustvo iz rada sa oboljelim od ove bolesti, a i onih koji znaju za teške posljedice koje ona izaziva. Prije 40 godina oboljeli od mišićne distrofije živjeli su u krajnje izolovanom i beznađežnom položaju. Sa njihovim problemima bio je upoznat samo mali broj medicinskih radnika. Društvo im je uskraćivalo bilo kakve sposobnosti za društvene aktivnosti i rad, a najčešće poklanjalo im je samo sažaljenje.

Međutim, posljednjih godina, mnogo toga se iz temelja promijenilo. Ono što je bilo nenormalno postalo je normalno, što je bilo nemoguće postalo je moguće. U našem društvu nastale su korjenite promjene u odnosima među ljudima koje su uslovile izuzetno povoljne uslove za oslobađanje i razvoj ljudske ličnosti. Aktivnost velikog broja društvenih grupa i slojeva, koji su vijekovima bili prigušivani na traženju svoga mjesta u društvu, imala je pozitivan uticaj i na ogroman broj osoba koje pate od teških hroničnih bolesti ili teških psihofizičkih nedostataka. Osim toga što je društvo u cjelini pokazalo više pažnje za probleme ovih osoba i uložilo više napora za njihovo rješavanje, i u svijesti oboljelih nastale su značajne promjene. Njihova spoznaja da za njihove bolesti nema efikasnog lijeka, pomogla im je da se oslobode fikcije o životu u budućnosti nakon izliječenja i usmjerila i podstakla ih da grade svoje životne planove na preostalim sposobnostima.

Primjer oboljelih od mišićne distrofije, možda, najbolje pokazuje šta osobe oboljele od teške hronične bolesti mogu učiniti same za sebe. Od 1965. godine, kada je osnovan Savez distrofičara Bosne I Hercegovine, mnogo šta se promijenilo u životu velikog broja oboljelih.

\*Uvijek se nadam

Osnivanje Saveza distrofičara omogućilo im je da se okupljaju, razmjenjuju mišljenja o zajedničkim problemima i planiraju aktivnosti. Udruženi osjećali su se snažnijim, a to je pojačavalo njihovu volju da se bore za poboljšanje svog položaja.

Savez distrofičara formirao je i svoj stručni savjet, sastavljen od afirmisanih stručnjaka različitih naučnih disciplina i podstakao naučno-istraživački i publicistički rad iz oblasti problema koje donosi mišićna distrofija. U organizaciji Saveza održano je nekoliko simpozijuma i publikovano više korisnih radova domaćih i stranih autora. Štampan je i veliki broj materijala namijenjenog široj javnosti, putem kojeg se upoznavalo društvo sa problemima i mogućnostima, a što je uz zalaganje aktivista Saveza, doprinijelo da se zakonodavno pravni položaj oboljelih od mišićne distrofije u Bosni i Hercegovini znatno povoljnije riješi. Školovanje djece oboljele od mišićne distrofije, nekada je bilo sa savim rijetko, a sada je znatan broj uključen u specijalne i redovne škole, pa i na profesionalno osposobljavanje. Cilj Saveza je da što veći broj svojih članova zaposli i učini ih nezavisnim, pa su i u svojoj organizaciji omogućili izvjesnom broju svojih članova da obavljaju korisne poslove i ostvaruju značajne materijalne prihode.

Posebno značajna aktivnost Saveza je podsticanje kulturno-rekreativne i sportske aktivnosti svojih članova. Ova aktivnost doprinosi sticanju novih iskustava, razvoju ličnosti oboljelih i jačanju njihovog samopouzdanja. Iskustva, koja su mnogi oboljeli stekli u sportskim takmičenjima, šahovskim turnirima, ljetovanjima, susretima oboljelih iz različitih dijelova Bosne i Hercegovine i svijeta, priredbama, zabavama i izložbama, bila su često prva prilika samoprovjere i najvažniji doživljaji koji su im omogućili da se izvuku iz izolacije i uključe u društvene aktivnosti.

## **Sadržaj:**

Uvod.....	<u>8</u>
Etiologija.....	<u>10</u>
Autosomatsko dominantno naslijeđe .....	<u>12</u>
Autosomatsko recesivno naslijeđe .....	<u>13</u>
X – vezano recesivno naslijeđe.....	<u>15</u>
Podjela mišićnih distrofija .....	<u>16</u>
Kliničke slike .....	<u>17</u>
Duchenneova mišićna distrofija.....	<u>17</u>
Beckerova mišićna distrofija.....	<u>21</u>
Pojasna distrofija.....	<u>22</u>
Facioskapulohumeralna mišićna distrofija.....	<u>23</u>
Kongenitalna mišićna distrofija .....	<u>24</u>
Okulofaringealna mišićna distrofija.....	<u>24</u>
Miotona mišićna distrofija .....	<u>25</u>
Distalne mišićne distrofije .....	<u>25</u>
Emery - Drefuss mišićna distrofija .....	<u>26</u>
Dijagnostika .....	<u>26</u>
Diferencijalna dijagnoza .....	<u>28</u>
Prevenција.....	<u>29</u>
Liječenje.....	<u>31</u>
Genska terapija.....	<u>31</u>
Medikamentna terapija.....	<u>31</u>
Fizikalna terapija.....	<u>31</u>
Zaključak.....	<u>40</u>
Literatura .....	<u>41</u>

## **Uvod**

*Mišićna distrofija je naziv za grupu mišićnih oboljenja koje karakterizira progresivna slabost i odumiranje mišića koji kontroliraju pokrete tijela. Kako mišićno tkivo slabi i odumire, umjesto njega nastaje masno i vezivno tkivo. Kod nekih oblika ove bolesti zahvaćeno je srce i drugi nevoljni mišići.*

*Mišićne distrofije su genetska oboljenja. Oblici mišićne distrofije mogu se prenositi s generacije na generaciju ili se mogu pojaviti spontano kod pojedinca kao rezultat mutacije određenog gena.*

*Kod svake distrofije postoje enzimске promjene. Majke nosioci gena mogu se otkriti po povećanju enzima MB - CPK. Bolesnici nosioci gena se često liječe od bolesti jetre jer nije prepoznata osnovna bolest, odnosno uzrok povećanja tog enzima.*

*Oboljeti mogu svi. Dok su neki oblici mišićne distrofije vidljivi odmah kod novorođenčadi ili u ranom djetinjstvu, drugi oblici se mogu pojaviti tek u kasnijoj životnoj dobi.*



*Distrofija i njoj srodne mišićne i neuro - mišićne bolesti su najčešća hronična dječija oboljenja. U 94% slučajeva bolest se javlja prije nego osoba navrší 25 godina, a u 59% slučajeva djeca obole prije puberteta. Iako bolest pogada oba spola, od nje češće obole dječaci nego djevojčice (omjer 3:1).*

*Zbog prirode bolesti i ograničene pokretljivosti oboljeli imaju probleme sa obrazovanjem. Obrazovne ustanove najčešće nisu prilagođene ovakvim bolesnicima. Zbog toga su im mogućnosti zapošljavanja veoma male i vrlo često su isključeni iz socijalnog života.*

*Profesionalna rehabilitacija je ta koja im pomaže u njihovim profesionalnim opredjeljenjima kako bi što lakše postali dio radno-aktivnog stanovništva..*

## **Etiologija**

### ***Genetske promjene kod oboljelih od mišićne distrofije***

*Svaki oblik mišićne distrofije je uzrokovan greškom u određenom genu koji je povezan sa mišićnom funkcijom.*

*Geni su osnovne funkcionalne jedinice naslijeđstva koje obavještavaju ćelije i tkiva u tijelu o tome koje će specijalizirane funkcije obavljati. Postoji oko 80.000 pojedinačnih gena lociranih u 46 hromosoma unutar svake ćelije u ljudskom tijelu.*

*Kada se plod čovjeka formira on/ona prima 23 hromosoma od svakog roditelja, dakle ukupno 46 hromosoma (23 para). Normalno, svaki par hromosoma nosi gene. 22 para hromosoma se nazivaju autosomatskim, što jednostavno znači da su identični i kod muškaraca i kod žena.*

*23-i par je poznat kao polni hromosom koji i određuje pol nerođenog djeteta. Svaka žena nosi 2 X hromosoma, a svaki muskarac nosi 1 X i 1 Y hromosom. Nerođeno dijete će primiti jedan X hromosom od majke i bilo X ili Y od oca. Ako se*

*X primi od oba roditelja dijete će biti djevojčica (XX), a ako se primi X od majke i Y od oca dijete će biti dečko (XY).*

*Geni se nalaze sjedinjeni na ovim hromosomima. Svaki gen ima preciznu lokaciju na jednom od njih. Iz razloga koji su samo djelimično poznati jedan ili više gena može imati manu ili se izgubiti iz čega može nastupiti ozbiljan poremećaj.*

*Zavisno od vrste mišićne distrofije poremećeni ili nedostajući geni mogu biti naslijeđeni. Također, način na koji se poremećaj naslijeđuje razlikuje se od jednog do drugog oboljenja.*

*Geni su otisci za tjelesnu strukturu i funkciju. Svaki gen nosi „kod“ koji je potreban kako bi se stanici naredilo da proizvede određeni protein (bjelančevina). Proteini su molekule koje izvršavaju sav rad stanice. Proteini sintetizirani sa genima odgovorni su za čitavu strukturu i funkcije živih stanica od boje očiju do mišićne funkcije.*

*Mišićno tkivo je sastavljeno od dugih mišićnih vlakana. Svako vlakno je zapravo produžetak stanice koja je sastavljena od brojnih pojedinačnih stanica koje su se spojile. Geni u jedrima ovih stanica nalažu proizvodnju proteina*

*koji izvršavaju funkciju mišićnog tkiva (kontrakcija mišića).*

*Različiti tipovi mišićne distrofije posljedica su grešaka u različitim proteinima određenim u različitim genima. Jedan od tih proteina je i distrofin.*

*Postoje tri glavna načina naslijeđivanja. Autosomatski dominantni i autosomatski recesivni koji se odnose na transmisiju određenim genima na autosomatskim hromosomima, te X povezani recesivni koji se odnose na određene gene koji se nalaze na X hromosomima.*

### **Autosomatsko dominantno naslijeđe**

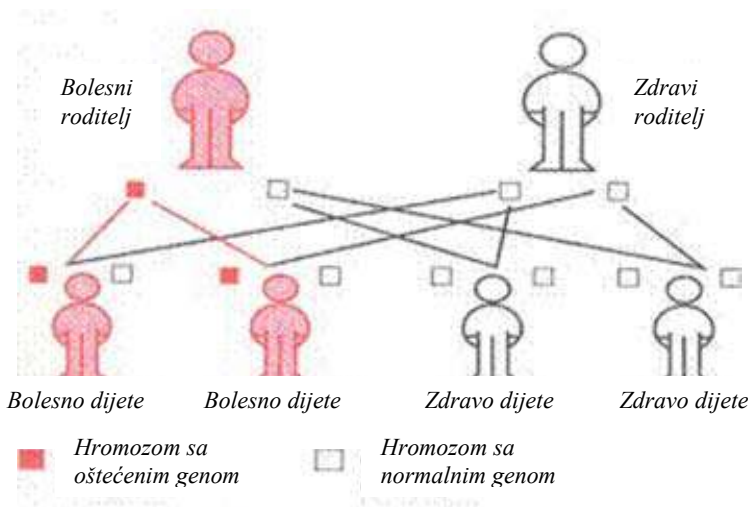
*Oboljenja koja prate autosomatski dominantan uzorak naslijeđa obično se pojavljuje u svakoj generaciji.*

*Autosomatski se odnosi na činjenicu da se genetska greška može pojaviti na bilo kojem od 46 hromosoma u svakoj ćeliji u ljudskom tijelu, osim na dva polna hromosoma.*

*Dominantni se odnosi na činjenicu da je potrebno da samo jedan roditelj prenese abnormalni gen pa da oboljenje bude prenešeno. Prema tome, oboljenje se može naslijediti od bilo*

kojeg roditelja i svako dijete oboljelog roditelja ima 50% vjerovatnoće da ce oboljeti. Stepen razvijenosti oboljenja, dob u kojoj se bolest javlja razlikuju se od osobe do osobe.

Primjer oboljenja sa ovom vrstom naslijednog uzroka je facio-scapulo-humeralna distrofija.



### **Slika1. Shema autosomatskog dominantnog naslijeđa**

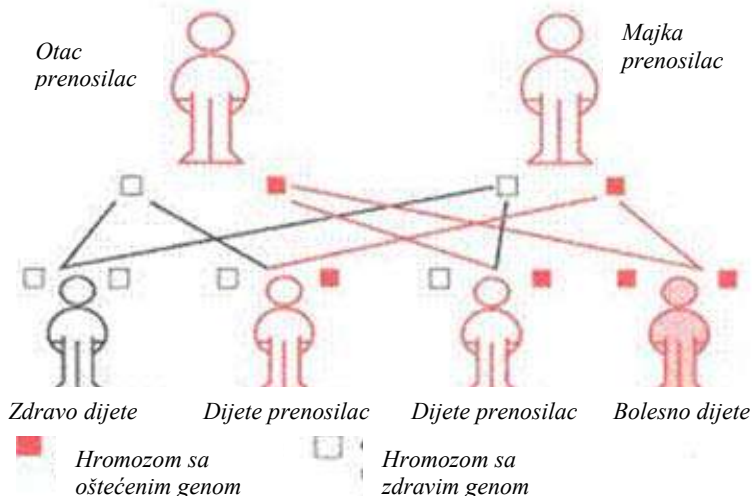
(izvor: Retina Australia (QLD) Inc.; PO Box 12544; George Street MC; BRISBANE QLD 400; Australija)

## **Autosomatsko recesivno naslijeđe**

Kod ovog naslijeđa oboljenje se obično pojavi u samo jednoj generaciji i obično nema prethodne porodične

istorije oboljenja. Oba roditelja moraju biti nosioci oštećenog gena. Nosilac ima oštećeni gen ali obično ne pokazuje nikakve simptome.

Recesivno se odnosi na činjenicu da dijete mora naslijediti izmjenjeni gen od oba roditelja kako bi imao ovu bolest. Djeca oba spola mogu oboljeti. Sa svakom trudnoćom postoji 25% mogućnosti da će dijete naslijediti oštećeni gen od svakog roditelja i da će prema tome oboljeti. Ako dijete naslijedi oštećeni gen od jednog roditelja vjerovatno će biti nosilac oboljenja, ali neće imati nikakve simptome. Postoji 50% šanse da će dijete biti nosilac.

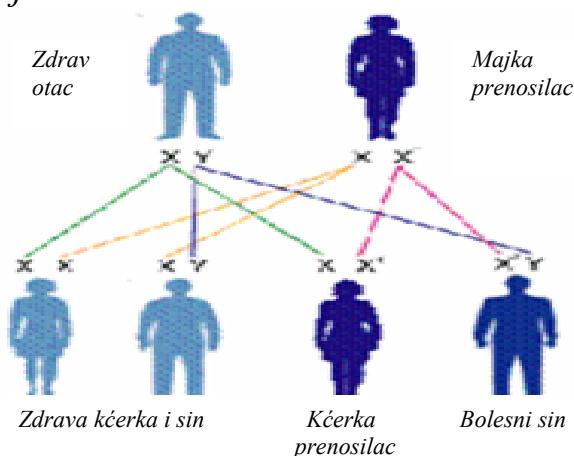


### **Slika2. Shema autosomatskog recesivnog naslijeđa**

(Izvor: Children's Hospital Boston; 300 Longwood Avenue; Boston, MA 02115; SAD)

## **X – vezano recesivno naslijeđe**

*U X povezanom načinu prenosa izmjenjeni gen se nosi na jednom od X hromosoma koji pomaže u određivanju spola djeteta. Oboljenje na mušku djecu prenosi majka. Kada je majka nosilac dječaci imaju 50% šanse da ce oboljeti, dok djevojčice imaju 50% šansu da ce biti nosioci. Ako muškarac sa X povezanom distrofijom bude imao djecu nijedan od njegovih sinova neće dobiti ovo oboljenje dok će sve njegove kćerke biti nosioci. To je zbog toga što njegovi sinovi primaju normalne Y hromosome dok kćerke primaju oboljele X hromosome. Primjeri ovog tipa distrofije su Duchenova i Beckerova mišićna distrofija.*



**Slika 3. Shema X vezanog recesivnog naslijeđa**

*(Izvor: Chicago Center for Jewish Genetic Disorders)*

## **Podjela mišićnih distrofija (prema P.E. Becker-u)**

*Postoji osam grupa mišićne distrofije:*

1. *Bedreno-karlični tip (Infantilna mišićna distrofija):*
  - *Duchennova mišićna distrofija*
  - *Beckerova mišićna distrofija*
  - *Limb- girdle tip (pojasni tip)*
2. *Rameno-lopatični tip( Juvenilna mišićna distrofija)*
  - *Facio-skapulo-humeralni oblik*
  - *Dominantno juvenilni oblik*
3. *Distalne mišićne distrofije*
4. *Okularne mišićne distrofije*
5. *Miotona distrofija*
6. *Kongenitalne mišićne distrofije*
7. *Arthromyogryposis multiplex congenita (miopatski oblik)*
8. *Emery - Dreifuss mišićna distrofija*
9. *Neklasifikovane mišićne distrofije*

*Pojedini oblici razlikuju se po dobi u kojoj se bolest pojavljuje (to može biti od ranog djetinjstva, u srednjoj dob,i pa i kasnije), težini simptoma, zahvaćenim mišićima, brzini napredovanja bolesti i načinu naslijeđivanja. Neki od oblika distrofije javljaju se isključivo u*



*muškaraca. Neki bolesnici su dugovječni i imaju blage simptome koji vrlo sporo napreduju; drugi imaju teške simptome i bolest brzo napreduje. Napredovanjem medicinske nauke životni vijek ovih bolesnika se produžuje, a kvaliteta života poboljšava.*

## **Kliničke slike**

### **Duchenneova mišićna distrofija**

*Najčešći je oblik mišićne distrofije kod djece. Ova bolest pogađa mušku djecu, a započinje između 2. i 6. godine života. Prvi simptomi su slabost mišića natkoljenica i zdjelice. Dijete otežano ustaje, gegajući se hoda, pojavljuje se deformacija kralježnice (hiperlordoza).*



**Slika 4: Hiperlordoza lumbalnog segmenta kičmenog stuba**  
(Izvor: Pediatric Orthopedics PC; Overlook Hospital; 99 Beauvoir Avenue Summit, New Jersey, USA; zip 07901)

*Javljaju se atrofije (mišići propadaju) te zahvatanje mišića ruku i trupa. Nastaju veliki deformiteti, kontrakture. U dobi od 15 godina ovi bolesnici ne mogu hodati. Često je već u 12. godini potrebno koristiti invalidska kolica. Kasnije nastaju smetnje u radu srca i disanja zbog zahvatanja mišića srca i međurebrenih mišića. Smrt najčešće nastupa u drugom ili trećem desetljeću života.*

*U njezi ovih pacijenata treba spriječiti sve upale zbog nepokretnosti. Tipične su pseudo-hipertrofije - povećana masa mišića na račun vezivnog i masnog tkiva (posebno na potkoljenicama). Mišići su tvrdi i neelastični.*



**Slika 5. Izmijenjeno mišićno tkivo u osobe oboljele od mišićne distrofije** (Izvor: Ed Friedlander, M.D., Pathologist)

*Gowersov znak je tipičan dijagnostički znak, označava uspinjanje po vlastitom tijelu iz sagnutog položaja - bolesnik se rukama hvata za svoje noge i tako uspravlja.*



***Slika 6. Gowersov znak - „penjanje uz vlastite noge“***

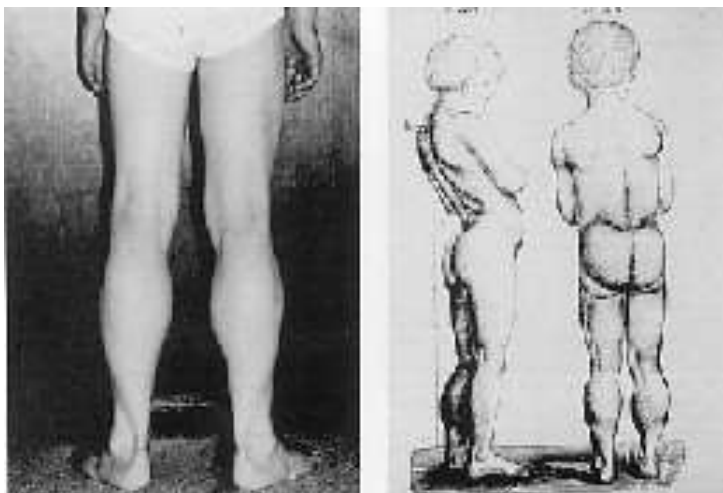
*(Izvor: Pediatric Orthopedics PC; Overlook Hospital; 99 Beauvoir Avenue Summit, New Jersey, USA; zip 07901)*



***Slika 7: Gowersov znak*** *(Izvor: Pediatric Orthopedics PC; Overlook Hospital; 99 Beauvoir Avenue Summit, New Jersey, USA; zip 07901)*



**Slika 8. Duchenne mišićna distrofija** (Izvor: Pediatric Orthopedics PC; Overlook Hospital; 99 Beauvoir Avenue Summit, New Jersey, USA; zip 07901)



**Slika 9. Pseudohipertrofija mišića potkoljenica** (Izvor: Pediatric Orthopedics PC; Overlook Hospital; 99 Beauvoir Avenue Summit, New Jersey, USA; zip 07901)



**Slika 10. Slabost miškulature dovodi do kontraktura i defromiteta** (Izvor: Pediatric Orthopedics PC; Overlook Hospital; 99 Beauvoir Avenue Summit, New Jersey, USA; zip 07901)

## **Beckerova mišićna distrofija**

Ovaj oblik mišićne distrofije sličan je Duchenneovoj distrofiji, ali se simptomi javljaju kasnije i sporije napreduju. Obično se javlja kod muškog spola između 2. i 16. godine, ali se može javiti i u 25. godini. U kasnijem razvoju zahvata i srčani mišić. Težina bolesti varira kod pojedinih bolesnika. Bolesnici obično dožive 30 godina pa i stariju dob.



***Slika 11. Fotografija osobe oboljele od Becker mišićne distrofije (E. Mayerhofer)***

## **Pojasna distrofija**

*Bolest se javlja u tinejdžerskoj ili kasnijoj dobi. Pogada oba spola, a u najčešćoj formi uzrokuje progresivnu slabost koja počinje u bokovima i zahvaća ramena, ruke i noge. Unutar dvadeset godina hodanje postaje teško ili nemoguće. Bolesnici dožive stariju dob.*



***Slika 12: Uznapredovali oblik pojasne mišićne distrofije***  
*(E. Mayerhofer)*

### ***Facio-skapulo-humeralna mišićna distrofija***

*Naziv facioskapulohumeralna odnosi se na lice (facies), lopatice (scapula) i nadlakticu (humerus), odnosno mišiće koji pokrecu te dijelove tijela. Ovaj se oblik bolesti javlja najčešće od 12. godine pa nadalje, kod oba pola. 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 s hodanjem, žvakanjem, gutanjem i govorom. Lice izgleda poput maske zbog grča mišića. 50% bolesnika može hodati cijeli život, a životni vijek obično nije skraććen.*

### **Kongenitalna mišićna distrofija**

*Naziv kongenitalna znači da je bolest prisutna pri rođenju. Prirođena mišićna distrofija sporo napreduje i pogada oba spola. Dva su oblika bolesti - Fukuyama i kongenitalna mišićna distrofija s deficitom merozina. Uzrokuju mišićnu slabost odmah po rođenju ili nakon nekoliko mjeseci. Zajedno se javljaju i skraććenja mišića koja uzrokuju probleme sa zglobovima. Fukuyama oblik se odlikuje i abnormalnostima u mozgu i čestim grčevitim napadima.*

### **Okulofaringealna mišićna distrofija**

*Ovaj naziv se odnosi na oči (oculus) i ždrijelo (pharynx). Bolest napada oba spola u 40-im, 50-im i 60-im godinama. Sporo napreduje, a simptomi su slabost mišića oka i lica te otežano gutanje. Kasnije se mogu javiti i slabosti mišića*



*ramena i zdjelice. Može se javiti gušenje hranom zbog nemogućnosti gutanja i česte upale pluća.*

### **Miotona mišićna distrofija**

*Ovaj se oblik distrofije još naziva i Steirnetova bolest. Najčešći je oblik mišićne distrofije kod odraslih, pogada žene i muškarce te se prvi simptomi mogu pojaviti od djetinjstva do odraslog doba. Kod rijetkih nasljednih oblika može se javiti i kod novorođenčadi. Naziv bolesti dolazi od simptoma miotonija - to je produženi grč ili ukočenje mišićnog rada. Simptom se obično pogoršava pri hladnijim temperaturama. Bolest uzrokuje mišićnu slabost, a pogada i središnji nervni sistem, srce, probavni sistem, oči i endokrine žlijezde. U većini slučajeva dnevne aktivnosti nisu značajno ograničene tokom mnogo godina bolovanja. Kod ovih je bolesnika smanjen očekivani životni vijek.*

### **Distalne mišićne distrofije**

*Ovo je rijedak oblik mišićne distrofije i pogada oba spola. Uzrokuje slabost distalnih mišića (udaljenih od trupa) - podlaktica, šaka, potkoljenica i stopala. Simptomi su obično blagi,*

*sporo napreduju i zahvataju manji broj mišića nego drugi oblici mišićnih distrofija.*

## **Emery - Dreifuss mišićna distrofija**

*I ovo je rijedak oblik mišićne distrofije, javlja se od djetinjstva do 14. - 15. godine, a zahvata samo muški spol. Uzrokuje slabljenje mišića ramena, nadlaktica i potkoljenica. Bolest zahvaća srce što može ugroziti život. Srčani problemi mogu zahvatiti i nosioce gena - one koji nose genetičku informaciju za bolest, ali je nikada ne razvijaju u potpunosti (uključujući i majke i sestre bolesnika). Skraćenja mišića javljaju se rano tokom bolesti. Slabost može zahvatiti grudni koš i zdjeličnu muskulaturu. Bolest sporo napreduje i simptomi su blaži nego kod ostalih mišićnih distrofija.*

## **Dijagnostika**

*Dijagnoza se postavlja na osnovu anamneze i kliničkog pregleda kao i dodatnih dijagnostičkih procedura.*

*U toku kliničkog pregleda bitno je ustanoviti funkcionalni nalaz koji se može podijeliti u 8 stadija funkcionalne sposobnosti.*

1. *Hoda blago gegavim korakom i sa lordozom. Može da se popne uz stepenice*
2. *Hoda blago gegavim korakom i sa lordozom. Aktivnosti uspinjanja zahtijevaju pomoć.*
3. *Otežano hoda gegavim korakom, lordoza je izrazito naglašena, ne može da se uspenje uz stepenik, ali može još uvijek da ustane sa stolice standardne visine.*
4. *Hoda teškim gegavim hodom, nije u stanju da samostalno ustane sa stolice (kritični stadijum)*
5. *Invalidska kolica, nezavisan je još uvijek, u njima može obavljati sve aktivnosti svakodnevnog života*
6. *Invalidska kolica, ali je zavisan od tuđe pomoći pri prelazu iz kreveta ili u krevet*
7. *Invalidska kolica sa naslonom, može se kretati na kratke relacije zavisan u okviru aktivnosti svakodnevnog života*
8. *Pacijent je nepokretan i potpuno zavisan od tuđe pomoći u okviru aktivnosti dnevnog života.*

*Dijagnostika podrazumijeva određivanje i:*

- *Enzima seruma*
- *Biopsiju mišića*

- *EMG (elektromiografija)*
- *Rtg dijagnostika (može se naći rascjepkanost mišića)*
- *Kreatin i kreatinin (povećano izlučivanje kreatina a smanjenje kreatinurije)*
- *Vrijednosti aminokiselina u urinu (povišene su kod distrofije)*

## **Diferencijalna dijagnoza**

*Postoji više oboljenja koja u početnom stadijumu mogu doći u obzir za diferencijalnu dijagnozu, jer imaju neke zajedničke simptome sa mišićnom distrofijom.*

*Diferencijalno-dijagnostički u obzir dolaze:*

- *Pseudomiopatski polimiozitis*
- *Proksimalna spinalna mišićna distrofija*
- *Miotonična mišićna distrofija*
- *Progresivna lipodistrofija*
- *Kongenitalna miotonija (Tomsen) itd*
- *Myastenia gravis*
- *Spinalna mišićna atrofija*
- *Urođeni mišićni defekti*
- *Peronealne mišićne atrofije*
- *Amiotrofična lateralna skleroza*
- *Esencijalna mišićnahipotonija*
- *Glikogenska bolest*

- *Cerebralna paraliza*
- *Kongenitalna hipotireoza*
- *Periodične paralize*
- *Mišićne hipotonije kod hromozomskih anomalija*

## **Prevenција**

*Prevenција se provodi prenatalnom dijagnozom, otkrivanjem prenosioca i genetskim savje-tovanjem.*

*Prenatalna dijagnoza podrazumijeva kod Duchenneneove i Beckerove distrofije utvrđivanje spola začetog djeteta kod majke prenosioca. Potrebno je utvrđivanje karakteristika genetskog materijala istog ploda još u toku njegovih prvih mjeseci života.*

*Za sigurnog prenosioca smatramo osobu ženskog spola ako ima bolesnog sina ili brata i bolesnog ujaka, kao i žensku osobu s bolesnim sinom i sa sestrom čiji je sin također pogođen ovom bolešću.*

*Vjerovatan prenosilac je žena s dva ili više bolesnih sinova, bez drugih bolesnih muških*

*rođaka, ili žena s bolesnim sinom i jednim ili više bolesnih muških unuka.*

*Mogući prenosilac je žena s bolesnim sinom ili žena bez bolesne djece, ako ima bolesne muške članove porodice.*

*Uz pomoć utvrđivanja porodičnog stabla, analize DNA, utvrđivanja aktivnosti enzima i drugih metoda, lako je utvrditi sigurnog prenosioca ove bolesti.*

*Genetsko savjetovanje provodi se kod liječnika educiranog za dijagnostiku genetskih bolesti.*

## **Liječenje**

*Budući da se ne može djelovati na otklanjanje uzroka, terapija mišićnih distrofija je simpto-matska i preventivna: ublažavaju se postojeći simptomi i sprječavaju komplikacije.*

## **Genska terapija**

*Trenutna istraživanja prognoziraju dobar us-pjeh koji može imati prijenos zdravih gena u pogođene mišiće. Međutim, ovaj oblik liječenja je još uvijek eksperimentalan.*

## **Medikamentna terapija**

*Zasnovana je na današnjim biohemijskim sta-vovima i treba da sadrži mješavinu nukleo-zidnukleotida i vitamina E (Lavadozin). Upo-trebom ovih medikamenata faze mirovanja bolesti su znatno duže.*

## **Fizikalna terapija**

*Liječenje oboljelih od mišićne distrofije u prvom redu je u fizikalnoj terapiji. Da bi se ova terapija pravilno provodila, neophodno je sudjelovanje oba roditelja i dobra volja samog bolesnika. To*

*su dva nepohodna faktora za pravilno sprovođenje fizikalne terapije. Naravno, ovaj način liječenja ne dovodi do izlječenja, ali u značajnoj mjeri usporava njeno napredovanje. Fizikalna terapija sprječava ozbiljnije pogoršanje koje bi činilo borbu protiv mišićne distrofije još težom.*

*Prvo pravilo je ne dozvoliti oboljelom od distrofije da se ne kreće, jer mirovanje ubrzava pogoršanje bolesti. Rehabilitaciju ne treba prekidati ni za vrijeme bolesti pod temperaturom, niti za vrijeme hirurških intervencija koje su nekada neophodne. Svako prekidanje rehabilitacije ima negativan uticaj na funkcionalne sposobnosti mišića. Također, ne treba ići linijom manjeg otpora i dati djetetu invalidska kolica čim mu hodanje postane otežano. Mora se izbjegavati da nepokretno dijete bude vezano za krevet, da dugo vremena provodi u jednom sjedećem ili ležećem položaju. Ponovno učenje hodanja je uvijek veoma teško kod djece koja se brzo naviknu na kolica ili mirovanje.*

*Roditelji i sam bolesnik igraju glavnu ulogu u rehabilitaciji. Nikakvo liječenje ne može biti uspješno bez zalaganja pacijenta i bez podrške*



*roditelja. Treba objasniti djetetu (ako je u dobi kada razumije) korisnost i apsolutnu potrebu svakodnevnog vježbanja, iako to iziskuje napor i obavezu.*

*Sami roditelji moraju posvetiti dio svog vremena rehabilitacionom vježbanju djeteta. I kod najvećeg zalaganja ljekara i fizioterapeuta, rezultati su manji od onih koji bi se mogli postići uz stalnu podršku roditelja. Roditelji trebaju biti upućeni u vježbe koje dijete izvodi, kako bi i sami aktivno učestvovali u rehabilitaciji. Svakodnevno određeno vrijeme za vježbanje treba uklopiti u slobodno vrijeme roditelja i vanškolskih obaveza djeteta.*

*Rehabilitacija treba biti svakodnevna, u početku pod nadzorom terapeuta, a kasnije se može izvoditi samostalno uz roditeljsku asistenciju. Sigurno je da su savjeti terapeuta dobrodošli i kasnije tj. tokom cijelog rehabilitacionog tretmana, ali konstantne vježbe dok je dijete u kući, zadatak su roditelja, jer se tako održava kondicija i stvara temelj za dalje liječenje.*

*Općenito, rehabilitacija se treba sastojati od vježbi hodanja i razgibavanja mišića (prvenstveno onih koji su najviše zahvaćeni*

*retrakcijom). Uz to, potrebno je postepeno povećavati obim i trajanje svakodnevnih vježbi. Kod malog djeteta prije nego počne hodati potrebno je primjenjivati svakodnevnu masažu za vrijeme kupanja i treba pokušati izazvati aktivne kretnje nogu.*

*Pojava prvih znakova kontraktura nužno iziskuje istezanje i vježbanje na ravnoj podlozi. Treba stalno paziti da dijete ima pravilan položaj kad spava, sjedi ili ako duže stoji kako bi se spriječila pojava kontraktura i krivljenje kičme (ili ako je već do toga došlo, onda njihovo dalje napredovanje).*

*U veće djece i odraslih kojima hodanje postaje otežano, problem je što duže održati hod. U slučajevima kada oštećenje mišića nije suviše veliko, potrebno je da distrofičar hoda najmanje tri sata dnevno. Čim se pojavi prvi znak kontraktura treba vršiti istezanje u toploj kupki i pravilnim pasivnim ležećim stavom uticati na sprječavanje kontraktura. U slučaju kada su kontrakture već napredovale, vježbe istezanja su korisne ali moraju biti dopunjene upotrebom aparata, longeta, opterećenja i drugih pomagala da bi se omogućila postepena korekcija. Kada je oštećenje mišića veliko, potrebno je raditi*

*individualne vježbe koje su posebno odabrane za takve slučajeve.*

*Često je neophodno oštećenje mišića nadoknaditi aparatima, lakim koliko god je to moguće.*

*Isto tako, koliko god to mogućnosti dozvoljavaju treba raditi rehabilitacione vježbe u kadi ili bazenu, koje pored drugih korisnih svojstava omogućavaju savladavanje zemljine teže i na taj način olakšavaju pokrete (hidroterapija)*

*Kada hod postane nemoguć, dobro je da se pomoću štapa ili nekog drugog podupirača, omogući zadržavanje u stojećem položaju. Kada je bolest još više napredovala, aparati omogućavaju borbu protiv deformacija i skolioze. Njihov je zadatak omogućavanje stajanja i ponovno učenje hodanja.*

*Bolesnik koji je vezan za krevet ili kolica, ima probleme mnogo kompleksnije i tada je potrebno omogućiti maksimum pokreta primjenom svakodnevnih vježbi, pomoću kojih se aktiviraju oslabljeni mišići, prvenstveno mišići disajnog aparata. Samo pod ovim uslovima se može nadati, ne u potpunosti savladavanje*

*distrofije, već osjetno usporavanje faze nepokretnosti. Ortoze za noge mogu pomoći za neovisno stajanje i hodanje kada su mišići kukova i nogu toliko oslabljeni da bolesnik nije u mogućnosti samostalno i bez pomagala stajati i hodati.*



***Slika 14: Ortoze koje omogućuju stajanje oboljelim od mišićne distrofije*** (Izvor: Pediatric Orthopedics PC; Overlook Hospital; 99 Beauvoir Avenue Summit, New Jersey, USA; zip 07901)



***Slika 15. Ortoza za donje ekstremitete*** (Izvor: *Pediatric Orthopedics PC; Overlook Hospital; 99 Beauvoir Avenue Summit, New Jersey, USA; zip 07901*)

*Osoba koja više ne može stajati na nogama treba se koristiti odgovarajućim invalidskim kolicima.*



***Slika 16: Invalidska kolica sa uzglavljem i potporom u predjelu grudnog koša*** (Izvor: Pediatric Orthopedics PC; Overlook Hospital; 99 Beauvoir Avenue Summit, New Jersey, USA; zip 07901)



**Slika 17. Iskrivljen kičmeni stub (skolioza)** (Izvor: Pediatric Orthopedics PC; Overlook Hospital; 99 Beauvoir Avenue Summit, New Jersey, USA; zip 07901)



**Slika 18. Korzet za sprječavanje nastajanja skolioze** (Izvor: Pediatric Orthopedics PC; Overlook Hospital; 99 Beauvoir Avenue Summit, New Jersey, USA; zip 07901)

*Ako nastane skolioza (krivljenje kičmenog stuba), mogu se staviti vanjski steznici koji sprječavaju njeno napredovanje.*

## **Zaključak**

*Sistemna oboljenja skeletne muskulature, primarna mišića oboljenja, predstavljaju zbog svoje učestalosti, klinički i terapijski značajan problem.*

*Epidemiološko istraživanje mišićnih distrofija u razvijenim zemljama Zapada, nalazi da je prevalencija u Americi jedan na 8500 stanovnika, u Japanu četiri na 100 000, u Engleskoj je registrovano 20 000 slučajeva, u SR Njmačkoj 12 000 slučajeva. Smatra se da su slični odnosi i u ostalim zemljama.*

*Mišićne bolesti su registrovane u svim krajevima, bez obzira na geografsko podneblje, rasu i sl.*

*Veoma bitna je prevencija kao i posjeta genetskom savjetovalištu budućih supružnika za koje se zna da su nosioci gena odgovornog za mišićnu distrofiju.*



## **Literatura**

1. Gozal D. *Pulmonary manifestations of neuromuscular disease with special reference to Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. Pediatric Pulmonal* 2000; 29 (2): 141-50.
2. Karpati G, Gilbert R, Petrof BJ, Nalbantoglu J. *Gene therapy research fir Duchenne and Becker muscular dystrophies. Curr Opin Neurol* 1997; 10: 430-435.
3. De Araujo Leitao AV, Duro LA, de Andrade Penque GM. *Progressive muscular dystrophy – Duchenne type. Controversies of the kineziterapy treatment: RevPaul Med.* 1995; 113(5).
4. Griggs RC, Mendell RG. *Evaluation and treatment of myopathies. FA Davis,*1996:128-30.
5. Bartolo C, Papp AC, Snyder PJ, Sedra MS, Burghes AHM, Hall CD, Mendell JR, and Prior TW. *A novel splice site mutation in a Becker muscular dystrophy patient. J Med Genet* 1996; 33:324-327.
6. Karpati G, Gilbert R, Petrof BJ. *Gene therapy research for Duchenne and Becker muscular dystrophies. Curr Opin Neurol* 1997;10:430-435.

7. *Prior TW. Perspectives and molecular diagnosis of Duchenne and Becker muscular dystrophies. Clin Lab Med 1995; 15: 927-941.*
8. *Brenman JE, Chao DS, Xia H. Nitric oxide synthase complexed with dystrophin and absent from skeletal muscle sarcolemma in Duchenne muscular dystrophy. Cell 1995; 82: 743-52.*
9. *Schmalbruch H. The early changes in experimental myopathy induced by chloroquine and chlorphentermine. J. Neuropathol. Exp Neurol 1980; 39(1): 65-81*
10. *Fukunaga H, Maritayo T. Long-term follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy receiving ventilatory support. Muscle Nerve 1993; 16:554-8.*
11. *Duggan DJ, Gorospe JR, Fanin M. Mutations in the sarcoglycan genes in patients with myopathy. N Engl J Med 1997; 336: 618-24.*
12. *Walter MC. Creatine monohydrate in muscular dystrophies: a double-blind, placebo-controlled clinical study. Neurology 2000; 54(9): 1848-50.*

SAVEZ DISTROFIČARA F BIH  
Ul. Zmaja od Bosne br.84  
Tel: ++387 (0) 33 66 35 93 Fax: ++387 (0) 3365 63 98  
E-mail: [sdfbih@bih.net.ba](mailto:sdfbih@bih.net.ba)  
Web-stranica: [www.sdfbih.com.ba](http://www.sdfbih.com.ba)

UDRUŽENJE DISTROFIČARA KANTONA SARAJEVO  
Ul. Obala Isa bega Ishakovića.9  
Tel: ++387 (0) 33 57 16 00  
E-mail: [udks@bih.net.ba](mailto:udks@bih.net.ba)

UDRUŽENJE DISTROFIČARA UNSKO-SANSKOG KANTONA  
BIHAĆ  
Ul. Krupska bb  
Tel: ++387 (0) 37 22 08 59

UDRUŽENJE DISTROFIČARA TUZLANSKOG - KANTONA  
TUZLA  
Ul. Slani bunari br. 5  
Tel: ++387 (0) 35 25 15 31  
E-mail: [ugo\\_dist@yahoo.com](mailto:ugo_dist@yahoo.com)

UDRUŽENJE DISTROFIČARA ZENIČKO – DOBOJSKOG KANTONA  
- ZENICA  
Ul. Fakultetska br.16  
Tel: ++387 (0) 32 40 25 20  
E-mail: [dmp@bih.net.ba](mailto:dmp@bih.net.ba)

UDRUŽENJE DISTROFIČARA HERCEGOVAČKO-NERETVANSKOG  
KANTONA MOSTAR  
Ul. Onešćukova br.39c  
Tel: ++387 (0) 36 55 89 10  
E-mail: [udm@bih.net.ba](mailto:udm@bih.net.ba)

UDRUŽENJE CEREBRALNE PARALIZE I DISTROFIJE BOSANSKO-  
PODRINJSKOG KANTONA – GORAŽDE  
Ul. 43. Drinske brigade br. 8  
Tel: ++387 (0) 38 22 74 93  
E-mail: [ug.cdpd@bih.net.ba](mailto:ug.cdpd@bih.net.ba)



BH TELECOM d.d. SARAJEVO