

Postępowanie w dystrofiach mięśniowych u młodych dorosłych

Anna Kostera-Pruszczyk

Klinika Neurologii AM w Warszawie

Wiele chorób prowadzących do niepełnosprawności rozpoczyna się w pierwszych latach życia. Dystrofie mięśniowe typu Duchenne'a, Beckera oraz twarzowo-łopatkowo-ramieniowa to choroby uwarunkowane genetycznie, których rozpoznanie w większości przypadków ustalane jest w wieku dziecięcym lub młodzieńczym. Niektóre z nich mają charakter postępujący. Nawet jeśli obraz kliniczny choroby jest stacjonarny, zmieniają się zadania, które stoją przed człowiekiem wchodzącym w dorosłe życie. Zrozumienie przyczyny choroby, zaplanowanie leczenia i koniecznych badań profilaktycznych, oraz poradnictwo genetyczne to najważniejsze zagadnienia dotyczące młodych dorosłych pacjentów.

Dystrofia typu Duchenne'a

Dystrofia typu Duchenne'a (DMD) jest najczęstszą spośród dystrofii mięśniowych, występującą u 1 na 3500 żywo urodzonych chłopców. Choroba spowodowana jest przez delecję genu dystrofiny na chromosomie X. W wyniku delecji komórki mięśni szkieletowych pacjenta pozbawione są ważnego białka występującego w błonie mięśniowej, zwanego dystrofiną. Objawy choroby pojawiają się w pierwszych latach życia i postępują, doprowadzając u nieleczonych pacjentów do unieruchomienia około 10-12 r. ż. Młodzi dorośli z DMD to mężczyźni w zaawansowanym okresie choroby. Nasilony niedowład mięśni oraz przykurcze wielostawowe sprawiają, że chory wymaga pomocy innych osób w wykonywaniu większości czynności. Kontynuowana powinna być rehabilitacja i fizjoterapia. Wskazana jest ochrona przed infekcjami, warto rozważyć szczepienie przeciwko grypie powtarzane co rok w sezonie jesiennym. W przypadku przewlekłej niewydolności oddechowej możliwe jest prowadzenie nieinwazyjnej wentylacji nocnej w domu chorego.

Chorzy powinni pozostawać pod stałą opieką kardiologiczną; badania echokardiograficzne i elektrokardiograficzne powinny być wykonywane co rok. W przypadku rozpoznania kardiomiopatii leczenie prowadzone jest wg ogólnie przyjętych zasad przez kardiologa lub lekarza chorób wewnętrznych.

Ważne jest umożliwienie choremu kontynuowania nauki, oraz rozwijania zainteresowań oraz kontaktu z rówieśnikami.

Dystrofia typu Beckera (BMD)

BMD jest chorobą spowodowaną mutacjami genu dystrofiny, które u około 70% pacjentów mają charakter delecji z zachowaniem ramki odczytu. Delecje genu dystrofiny znajdującego się na chromosomie X odpowiedzialne za BMD powodują niedobór białka tzw. dystrofiny w błonie komórek mięśniowych. Na BMD chorują mężczyźni, kobiety mogą być nosicielkami choroby. Objawy BMD i jej przebieg różnią się znacznie u różnych pacjentów. BMD może przybierać postać dystrofii z objawami osłabienia mięśni kończyn górnych i dolnych, z przerostem łydek. Objawy kliniczne pojawiają się jednak zwykle po 7 r. ż., a czasem nawet znacznie później, już w wieku młodzieńczym lub dorosłym. Osłabienie mięśni może postępować, jednak wielu chorych zachowuje umiejętność samodzielnego chodzenia w wieku dorosłym. U innych chorych z BMD główną dolegliwością są bóle mięśni, często pojawiające się po wysiłku. Czasem objawom ze strony mięśni szkieletowych towarzyszą objawy kardiomiopatii, tj. uszkodzenia mięśnia serca. Objawy kardiomiopatii mogą poprzedzać wystąpienie objawów ze strony mięśni kończyn. Dość często stwierdzaną cechą budowy pacjenta jest przerost łydek. Czasem podwyższony poziom enzymu mięśniowego kinazy fosfokreatynowej (CPK, lub CK) jest jedną stwierdzaną nieprawidłowością. Może zostać stwierdzony przypadkowo w czasie badań krwi wykonywanych z innego niż choroba mięśni powodu.

Tak duża rozpiętość nasilenia objawów klinicznych sprawia, że zalecenia dotyczące postępowania w BMD mogą się różnić u różnych chorych. Rehabilitacja pozostaje podstawową metodą leczenia, mającą na celu usprawnienie chorych. Obecnie nie ma możliwości przyczynowego leczenia BMD. Prowadzone są badania kliniczne nad nowymi metodami leczenia farmakologicznego tej dystrofii mięśniowej. Ze względu na podwyższone ryzyko kardiomiopatii chorzy z BMD od chwili ustalenia rozpoznania powinni pozostawać pod stałą opieką kardiologiczną. Zaleca się wykonanie badania echokardiograficznego (usg serca) oraz badania elektrokardiograficznego w chwili rozpoznania i co najmniej co 5 lat. W przypadku stwierdzenia w którymś z wymienionych badań nieprawidłowości, wskazane są częstsze kontrole. Leczenie kardiomiopatii powinno być prowadzone przez lekarza kardiologa wg ogólnie przyjętych zasad.

Rozpoznanie BMD wiąże się również z zaleceniem konsultacji w Poradni Genetycznej. Należy pamiętać, że choroba przekazywana jest w sposób związany z chromosomem X-recesywnie, co oznacza, że żaden z synów chorego mężczyzny nie odziedziczy choroby, natomiast wszystkie jego córki będą nosicielkami nieprawidłowego genu i będą mogły przekazać go swoim dzieciom.

Nosicielstwo DMD i BMD u kobiet jest zwykle stanem bezobjawowym, jednak niektóre z kobiet- nosicielek odczuwają dolegliwości ze strony mięśni szkieletowych pod postacią bólu i skurczów mięśni, rzadziej niewielkiego osłabienia mięśni kończyn. Nieco większe niż w populacji ogólnej jest ryzyko kardiomiopatii u nosicielek DMD i BMD, powinny one również pozostawać pod opieką kardiologiczną. Zalecane jest wykonanie badania echokardiograficznego i ekg w chwili rozpoznania stanu nosicielstwa lub po 16 roku życia, a następnie co 5 lat lub częściej, jeśli stwierdzono nieprawidłowości

Dystrofia twarzowo-łopatkowo-ramieniowa

Dystrofia twarzowo-łopatkowo-ramieniowa (FSHD) jest chorobą uwarunkowaną genetycznie. Chorobę powoduje delecja fragmentu DNA powodująca skrócenie fragmentu chromosomu 4. Choroba dziedziczona jest w sposób autosomalnie dominujący, to znaczy, że chory może przekazać ją swoim dzieciom, zarówno synom jak i córkom. Ryzyko dla każdej z rodzin powinno być analizowane indywidualnie w specjalistycznej Poradni Genetycznej.

Objawy FSHD stają się widoczne zwykle w drugiej dekadzie życia, czasem jednak rozpoznanie ustalane jest dopiero po 20 roku życia. Pierwszymi objawami są zwykle osłabienie mięśni kończyn górnych z odstawaniem łopatek, znacznie później objawiać się mogą również objawy ze strony mięśni kończyn dolnych. Charakterystyczne jest również osłabienie mięśni twarzy. Objawom mięśniowym towarzyszyć może także niedosłuch. Wielu chorych skarży się na nadmiernie szybkie męczenie się. Choroba ma charakter powoli postępujący, u wielu chorych osiąga w wieku swoje maksymalne nasilenie i nie obserwuje się dalszego pogarszania. Około 80% pacjentów zachowuje zdolność samodzielnego poruszania się. Częstym problemem są wtórne do osłabienia mięśni skrzywienie kręgosłupa oraz pogłębienie lordozy lędźwiowej (nieprawidłowe nadmierne uwypuklenie krzywizny kręgosłupa lędźwiowego ku przodowi). Zmiany w układzie kostnym mogą być również przyczyną zmian zwyrodnieniowych kręgosłupa i w ich wyniku dolegliwości bólowych. Ryzyko objawów ze strony układu krążenia jest niewielkie, uważa się, że chorzy z FSHD nie muszą być pod stałą profilaktyczną opieką kardiologa.

Ciąża u kobiet z FSHD przebiega zwykle prawidłowo. Opisywano jednak przypadki nasilenia się osłabienia mięśni w czasie ciąży.

W FSHD, podobnie jak w innych dystrofiach mięśniowych, nie dysponujemy obecnie możliwością przyczynowego leczenia. Podstawą leczenia jest rehabilitacja ruchowa.

Opisywano zwiększenie się masy mięśniowej pod wpływem leczenia albuterolem, lek

pozostawał jednak bez wpływu na siłę mięśni. Prowadzone są badania kliniczne nad nowymi lekami mogącymi poprawiać sprawność chorych z FSHD.