

DUCHENNEOVA MIŠIĆNA DISTROFIJA (DMD) JE TEŠKA, PROGRESIVNA I RIJETKA GENETSKA BOLEST KOJA UNIŠTAVA MIŠIĆE KOD DJECE¹⁻⁴

RAZORNI UČINAK DMD-a

- Duchenneova mišićna distrofija karakterizirana je progresivnim propadanjem mišića s naknadnim zatajenjem dišnog sustava i srca, što uzrokuje preuranjenu smrt¹⁻⁴
- Cilj liječenja jest odgoditi napredovanje bolesti i održati kvalitetu života^{3,4}

Klinički znakovi Duchenneove mišićne distrofije^{2,5}

DO 2. GODINE

Odgodeno postizanje motoričkih ciljeva, npr. hodanje, kasni početak govora

3. - 4. GODINA

Poteškoće s trčanjem i skakanjem

5. - 8. GODINA

Abnormalne kretnje (npr. gegajući hod, hodanje na prstima)

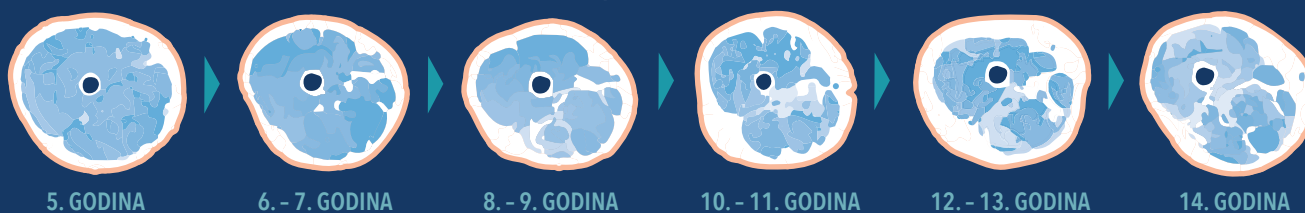
DO 13. GODINE

Gubitak mogućnosti samostalnog kretanja (sve češća upotreba kolica)

NAKON GUBITKA MOGUĆNOSTI HODANJA

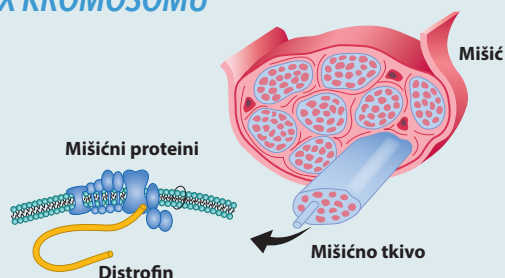
Nemogućnost samostalnog hranjenja i disanja, ortopedske i srčane komplikacije

Nalaz magnetske rezonance kako DMD s vremenom napreduje⁶



ilustracija

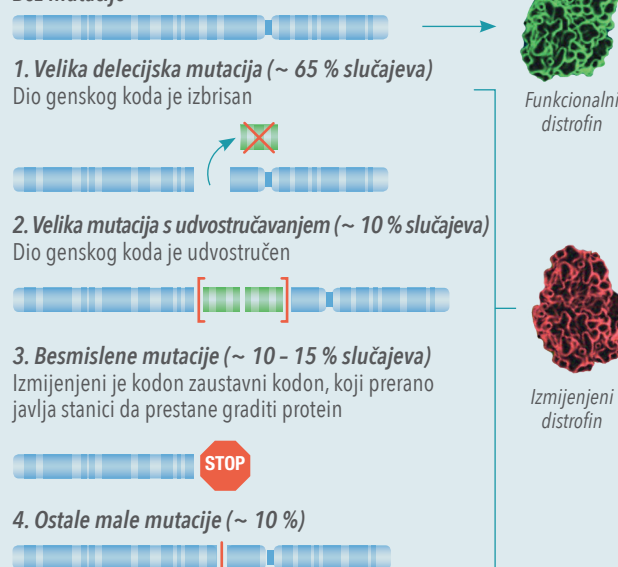
DUCHENNEOVU MIŠIĆNU DISTROFIJU UZROKUJU MUTACIJE GENA ZA DISTROFIN NA X KROMOSOMU²



- Duchenneovu mišićnu distrofiju uzrokuju mutacije gena koji kodira **distrofin**, važnu sastavnicu membrane mišićnih stanica^{2,7}
- Mutacije** gena za distrofin uzrokuju nepostojanje distrofina ili njegova oštećenja^{2,4}
- To uzrokuje postupnu **zamjenu mišića** masnim i vlaknastim vezivnim tkivom^{7,8}

DMD MOGU UZROKOVATI DELECIJA, DUPLIKACIJA I BESMISLENE MUTACIJE⁹⁻¹¹

Bez mutacije



S DMD-om
SVAKI DAN JE VAŽAN

Reference: 1. McDonald CM, et al. Muscle Nerve. 2013;48:343-356; 2. Goemans N, et al. Eur Neurol Rev. 2014;9:78-82; 3. Van Ruiten HJ, et al. Arch Dis Child. 2014;99:1074-1077; 4. Bushby K, et al. Lancet Neurol. 2010;9:77-93; 5. Annexstad EJ, et al. Tidsskr Nor Laegeforen. 2014;134:1361-1364; 6. Sweeney HL. Developing skeletal muscle MRI/MRS as a biomarker for DMD therapeutic development. 2014 Annual Connect Conference, Chicago, IL; 7. Amato

AA and Brown RH Jr. Muscular Dystrophies and other muscle diseases. In: Longo DL, Fauci AS, Kasper DL, et al., eds., Harrison's Principles of Internal Medicine, 19th Ed; 8. Blake DJ, et al. Physiol Rev. 2002; 82:291-329; 9. Bladen CL, et al. Hum Mutat. 2015;36:395-402; 10. Pichavant C, et al. Mol Ther. 2011;19:830-840; 11. Kalman L, et al. J Mol Diagn. 2011;13:167-174.



Duchenneova mišićna distrofija

Teška bolest koja uništava mišiće¹

DJEČACI OBIČNO TREBAJU
KOLICA PRIJE PUBERTETA¹

U SVIJETU JE OTPRILIKE

7000

OBOLJELIH OD
nmDMD-a*²

*nmDMD, DMD s besmislenom mutacijom

Bolest zahvaća

~1 od 3500–5000 dječaka³

NAJČEŠĆA
smrtonosna genetska
bolest u djece⁴



Uzrokuje ju promjena gena
za protein distrofin

≈1 od 3 slučaja nastanu
zbog spontane
mutacije⁴



2/3 godine

Dob kod pojave prvih simptoma⁵⁻⁷

- Često padanje
- Nemogućnost skakanja
- Kasni početak hodanja



4/5 godina

Dob kod
dijagnoze^{7,8}

- Teško kretanje
po stepenicama



~25 godina

Trenutačni očekivani životni vijek^{5,6}

- Gubitak snage u rukama
- Komplikacije s disanjem
- Zatajenje srca

PTC
THERAPEUTICS

Izradila tvrtka PTC Therapeutics

Reference: **1.** Thomas GD. Front Physiol. 2013;4:1–6. **2.** Parent Project Muscular Dystrophy. About Duchenne & Becker Muscular Dystrophy. Available at: <https://www.parentprojectmd.org/about-duchenne/what-is-duchenne/about-duchenne-and-becker/> [accessed August 2018]. **3.** Bushby K, et al. Lancet Neurol. 2010;9:77–93. **4.** Parent Project Muscular Dystrophy. About Duchenne. Available at: http://join.parentprojectmd.org/site/PageServer?pagename=understand_about [accessed August 2018]. **5.** Annexstad EJ, et al. Tidsskr Nor Laegeforen. 2014;134:1361–1364. **6.** Ryder S, et al. Orph J Rare Dis. 2017;12:1–21. **7.** van Ruiten HJ, et al. Arch Dis Child. 2014;99:1074–1077. **8.** Albuquerque PS, et al. Braz J Phys Ther. 2016;20:471–476.

Ovdje predstavljene informacije ne zamjenjuju savjete medicinskog stručnjaka. Obratite se svojem liječniku.

Datum pripreme: kolovoz 2018. | DMD.07.2018.06

Medis Adria d.o.o., Kolarova 7, HR-10000 Zagreb, Hrvatska, T +385 1 2303 446; E info@medisadria.hr; www.medisadria.hr

 **M E D I S**