

KADA POSUMNJATI NA DUCHENNEOVU MIŠIĆNU DISTROFIJU (DMD)?

RANA DIJAGNOZA VRLO JE VAŽNA^{1,2}

Simptomi se **obično javljaju** između **2. i 3. godine života**¹⁻³

Dijagnoza može **kasniti** i do **30 mjeseci**²

Pravovremeno liječenje može **poboljšati ishode** i **odgoditi napredak bolesti**^{1,2,4}

PREPOZNAJTE ZNAKOVE

SLABOST MIŠIĆA NAJČEŠĆI JE SIMPTOM DMD-a¹



Nemogućnost zatvaranja očiju na silu

Oslabljeno pućenje usana

Nemogućnost podizanja glave iz ležećeg položaja (na trbuhu/leđima)

Ustajanje iz stolice uz pomoć ruku

Gegajući hod

Hiperekstenzija koljena prilikom hodanja

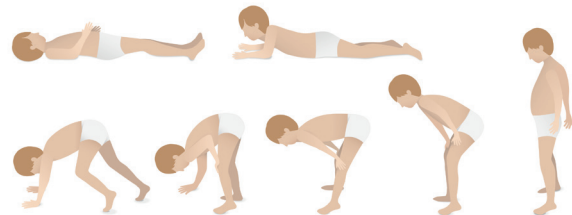
Nemogućnost podizanja stopala prilikom hodanja

Hodanje na prstima

Adaptirano prema Amato 2015⁵

KLJUČNI RANI ZNAKOVI BOLESTI:¹

- Često padanje
- Poteškoće u trčanju i penjanju po stepenicama
- Gowerov manevar (*osobito ako dijete ima gegajući hod*)



Odgurivanje od poda i „penjanje“ po nogama za postizanje stajaceg položaja³

KAŠNJENJE U RAZVOJU TREBA POTAKNUTI SUMNJU NA DMD¹



Kasni početak govora



Kasni početak hodanja (> 18 mjeseci)

ŠTO UČINITI AKO SUMNJATE NA DMD

1. KRVNE PRETRAGE

Povišene razine kreatin kinaze (CK) odražavaju oštećenje mišića pa se preporučuju pretrage u primarnoj zdravstvenoj skrbi²

2. SPECIJALISTIČKI PREGLED

Za konačnu dijagnozu potreban je posjet specijalistu pedijatrijskom neurologu koji se bavi neuromuskularnim bolestima¹

AKO SU MIŠIĆI, SJETITE SE DMD-A

- M** KASNI POČETAK HODANJA
- U** NEOBIČAN HOD
- S** KASNI POČETAK GOVORA
- C** HITNE PRETRAGE CK
- L** OMOGUĆUJU
- E** RANU DIJAGNOZU DMD-A

Adaptirano prema Van Ruiten 2014²



S DMD-om
SVAKI DAN JE VAŽAN

Reference: **1.** Bushby K, et al. Lancet Neurol. 2010;9:77-93; **2.** Van Ruiten HJ, et al. Arch Dis Child. 2014;99:1074-1077; **3.** Annestad EJ, et al. Tidsskr Nor Laegeforen. 2014;134:1361-1364; **4.** Laing NG, et al. Clin Biochem Rev. 2011;32:129-134; **5.**

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.

ŠTO UČINITI AKO SUMNJATE NA DUCHENNEOVU MIŠIĆNU DISTROFIJU (DMD)

PREPOZNAJTE ZNAKOVE¹



PROMATRAJTE



Znakovi slabosti mišića



Ne hoda s 18 mjeseci



Kasni početak govora



Neobjašnjiv porast razine transaminaza



Znakovi Gowerova manevara



NAPRAVITE PRETRAGE

NARUČITE TEST KREATIN KINAZE (CK)^{2,3}

Povišene vrijednosti CK odražavaju oštećenje mišića pa se preporučuju pretrage u primarnoj zdravstvenoj skrbi^{2,3}

Znatan porast vrijednosti CK zahtijeva upućivanje specijalistu pedijatrijskom neurologu koji se bavi neuromuskularnim bolestima³

Blago povišene vrijednosti CK (1 - 2x više od normalnog) potrebno je pratiti³



UPUTITE SPECIJALISTU

UPUTITE SPECIJALISTU PEDIJATRIJSKOM NEUROLOGU¹

Za potvrdu dijagnoze potrebna je:

1. KLINIČKA PROCJENA¹

Uključuje preglede neuromuskularnog i koštanog sustava

*Potrebne su i genetske pretrage distrofina¹
MLPA, metoda višestrukog umnažanja vezanih sonda

2. GENETSKA PROCJENA^{1,4-7}

MLPA utvrđuje velike genetske mutacije u genu za distrofin
Genetsko sekvenciranje gena za distrofin utvrđuje male genetske mutacije / mutacije jednog nukleotida

3. BIOPSIJA MIŠIĆA¹

Utvrđuje prisutnost/nepostojanje proteina distrofina*



NJEGA

RANA DIJAGNOZA ZNAČI:



Najraniji mogući početak liječenja, što poboljšava ishode i može usporiti napredovanje bolesti^{1,2,7}



Upis u registre istraživanja i kliničke studije²



Savjetovanje oko planiranja obitelji²



S DMD-om
SVAKI DAN JE VAŽAN

Reference: 1. Bushby K, et al. Lancet Neurol. 2010;9:77-93; 2. Van Ruiten HJ, et al. Arch Dis Child. 2014;99:1074-1077; 3. National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorders. Developmental delay, do a CK. Available at: <http://www.childmuscleweakness.org/index.php/developmental-delay-do-a-ck> [accessed 18.10.2016];

4. Kalman L, et al. J Mol Diagn. 2011;13:167-174; 5. Dent KM, et al. Am J Med Genet. A 2005;134:295-298; 6. Abbs S, et al. Neuromuscul Disord. 2010;20:422-427; 7. Laing NG, et al. Clin Biochem Rev. 2011;32:129-134