

MEĐUNARODNI DAN SVJESNOSTI O MIOTONIČNOJ MIŠIĆNOJ DISTROFIJI

15. RUJAN



MIOTONIČNA MIŠIĆNA DISTROFIJA

- NAJRAŠIRENIJA PRIMARNA BOLEST MIŠIĆA ODRASLIH
- NASLJEĐUJE SE AUTOSOMNO DOMINANTNO
- MIOTONIČNA DISTROFIJA TIP I M. STEINERT I TIP II PROMM

- KRAKTERESITIČAN ZNAK BOLESTI JE **MIOTONIJA** - USPORENA RELAKSACIJA (OPUŠTANJE) MIŠIĆA NAKON VOLJNE KONTRAKCIJE (VOLJNOG POKRETA) S KARAKTERISTIČNIM NALAZOM U EMG

- OVE DVIJE VRSTE MIOTONIČNE DISTROFIJE UZROKOVANE SU MUTACIJAMA NA RAZLIČITIM GENIMA

INCIDENCIJA:

1:8000 EU

KLINIČKA SLIKA



rana ćelavost



katarakta (mrena)



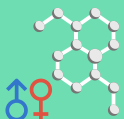
srčani problemi



problemi sa
probavom i
želudcem



mišićna slabost



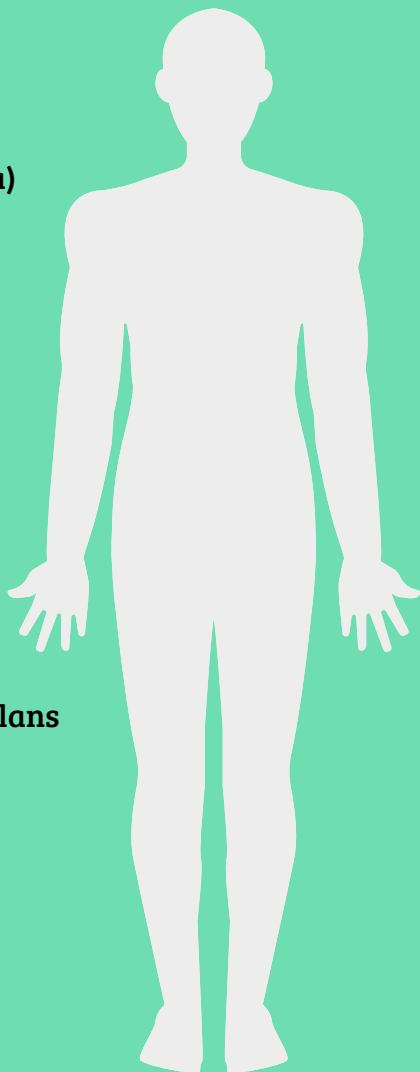
hormonalni disbalans



mišićna atrofija



miotonija



MD TIP 1 M. Steinert



uzrokovana je mutacijom gena DMP koji se nalazi na kromosomu 19q 13.3



pogađa distalne mišiće (potkoljenica, ruke, vrat i lice)



oblici bolesti:

- KONGENITALNA MIOTONIČNA DISTROFIJA
- KLASIČNI ADULTNI OBLIK
- BLAGI SENILNI OBLIK MD

KONGENITALNI OBLIK:

- pri rođenju je prisutna mlohavost sa teškoćama disanja i gutanja
- usporen motorički razvoj uz mentalnu retardaciju

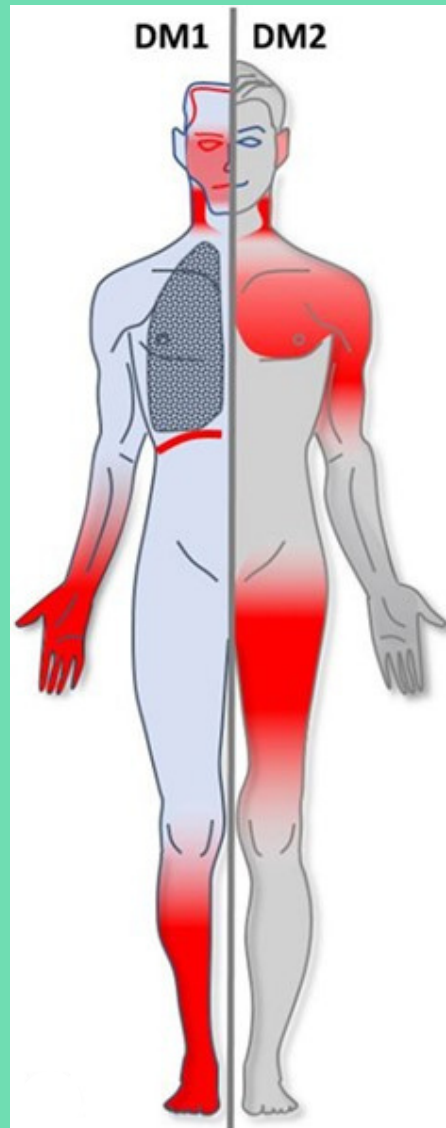
KLASIČNI ADULTNI OBLIK:

- multisistemska bolest
- prvi simptomi se javljaju u ranoj odrasloj dobi (tablica)

SENILNI OBLIK BOLESTI:

- najblaža klinička slika
- počinje nakon pedesete godine života
- mrena
- blaga mišićna slabost

MDTIP 2 (PROMM)

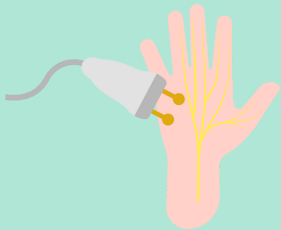


- uzrokovana mutacijom ZNF9 gena smještenom na dugom kraku kromosoma 3
- autosomno dominantno nasljeđivanje
- znakovi i simptomi obično se razviju između dvadesete i tridesete godine
- karakterizira ga dugotrajna napetost mišića kao i slabost, bol i ukočenost
- mišićna slabost proksimalnih mišića (vrat, ramena, laktovi i kukovi)
- drugi organi su manje zahvaćeni osim pojave mrežnice (60% bolesnika) i srčanih teškoća (20% bolesnika)
- mišići lica i stopala slabije zahvaćeni
- TIP DM2 uvelike varira među pogođenim ljudima, čak i među članovima obitelji

DIJAGNOSTICIRANJE



Dijagnoza miotonične distrofije se temelji na karakterističnim **simptomima, dobi pojave simptoma i obiteljskoj anamnezi**, dok se **genetsko testiranje** koristi za potvrdu dijagnoze



Postoji nekoliko dijagnostičkih postupaka koji se mogu koristiti za postavljanje dijagnoze miotonične distrofije a jedan od njih je **elektromiografija (EMG)**



Elektrokardiografija (EKG) je važna za prepoznavanje asimptomatskih poremećaja srčanog provođenja koji se često susreću u DM1 i DM2 i zahtijevaju stalno praćenje

LIJEČENJE I REHABILITACIJA



SIMPTOMATSKO LIJEČENJE

FIZIKALNA TERAPIJA

KIRURŠKO LIJEČENJE
-uklanjanje
katarakte (mrene)

ORTOPEDSKA POMAGALA

FARMAKOLOŠKO LIJEČENJE

RADNA TERAPIJA

ENDOKRINOLOŠKO LIJEČENJE

PSIHOLOŠKO SAVJETOVANJE

Trenutno ne postoji lijek za liječenje miotonične mišićne distrofije, no neki lijekovi i terapije mogu pomoći u ublažavanju simptoma.



DRUŠTVO DISTROFIČARA ZAGREB

Zagreb, Dalmatinska 1

tel.: 01 48 48 908

IBAN: HR 60 2360000 1101462323

OIB: 79315449004

