



SVJETSKI DAN
SVJESNOSTI O
**OKULOFARINGEALNOJ
MIŠIĆNOJ
DISTROFIJI**

23. RUJAN

OPMD

OKULOFARINGEALNA MIŠIĆNA DISTROFIJA (OPMD)

RIJETKA NASLJEDNA AUTOSOMNO
DOMINANTNA BOLEST

BOLEST UZROKOVANA GENETSKIM
POREMEĆAJEM

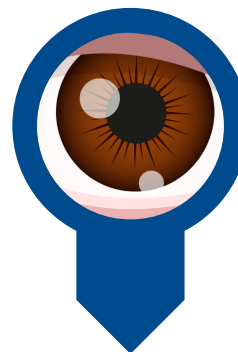
UZROKOVANA JE EKSPANZIJOM -
PONAVLJANJEM **CGG** PONOVIKA GENA KOJI
KODIRA STANIČNI PROTEIN **PABPN1** NA
KROMOSOMU 14

BOLEST POGAĐA I MUŠKARCE I ŽENE

JAVLJA SE U DOBI IZMEĐU 40 I 60 GODINE

PREVALENCIJA:

1:100,000 U EU



- SLABOST MIŠIĆA OKA I
GORNJIH KAPAKA
- UTJEČE NA VID



- SLABOST ŽDRIJELA
- PROBLEMI S
GUTANJEM I
GOVOROM

- KAKO BOLEST POLAKO NAPREDUJE SLABOST
MIŠIĆA MOŽE SE PROŠIRITI U VRAT I RAMENA
- S VREMENOM MOŽE UTJECATI NA MIŠIĆE NOGU I
RUKU

SIMPTOMI OPMD



SLABOST OČNIH MIŠIĆA

PTOZA: OSLABLJEN VID, OPUŠTENI KAPCI, OGRANIČEN POGLED PREMA GORE



SLABOST MIŠIĆA ŽDRIJELA I JEZIKA

DISFAGIJA: POTEŠKOĆE S GUTANJEM, GUŠENJE



SLABOST MIŠIĆA DONJIH EKSTREMITETA

OSLABLJENA SNAGA, PROBLEMI S MOBILNOŠĆU, NARUŠENA RAVNOTEŽA, PROMJENE U HODU



SLABOST JEZIKA I ZADRŽAVANJE SLINE

DISARTROFONIJA: POTEŠKOĆE U GOVORU



SLABOST MIŠIĆA LICA

OTEŽANE FACIJALNE EKSPRESIJE (SMIJANJE, MRŠTENJE..)



SLABOST MIŠIĆA GORNJIH EKSTREMITETA

OSLABLJENA SNAGA I POKRETLJIVOST

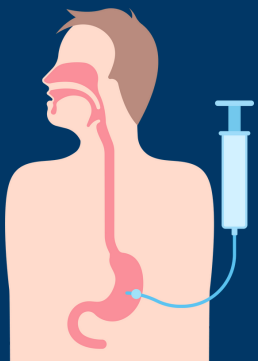
DISFAGIJA



- OTEŽANO GUTANJE (DISFAGIJA) HRANE I TEKUĆINE UKLJUČUJUĆI I SLINU UOBIČAJENO JE KOD OPMD. AKO JE DISFAGIJA TEŠKA, POSTOJI OPASNOST OD ASPIRACIJE, ŠTO POVEĆAVA RIZIK OD INFEKCIJE PLUĆA (ASPIRACIJSKE PNEUMONIJE), KOJA ZAHTIJEVA HITNO ANTIBIOTSKO LIJEČENJE



- OSIM ASPIRACIJE POSTOJI RIZIK I OD GUŠENJA HRANOM AKO SE HRANA DOVOLJNO DOBRO NE USITNI (PROŽVAČE) ILI AKO SU KOMADI PREVELIKI



- AKO DISFAGIJA SVAKODNEVNO OTEŽAVA HRANJENJE PREPORUČUJE SE HRANJENJE PREKO NAZOGASTRIČNE SONDE ILI PEG-A (PERKUTANE ENDOGASTRIČNE GASTROSTOME)



DIJAGNOSTICIRANJE OPMD

SPECIJALISTIČKI PREGLEDI

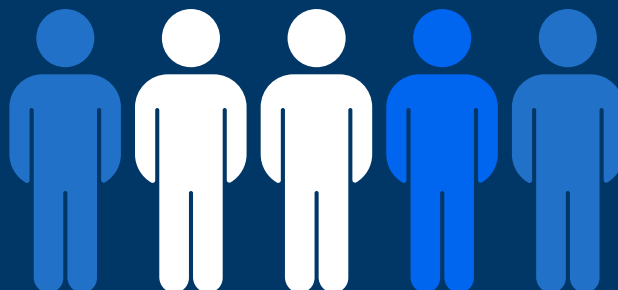
KRVNI TESTOVI

EMNG (ELEKTROMIONEUROGRAFIJA)

DNK ANALIZA

BIOPSIJA MIŠIĆA

- U SPECIJELISTIČKE PREGLEDE SE UBRAJAJU NEUROLOŠKI I OFTALMOLOŠKI PREGLEDI KAO I ORL TESTOVI
- KRVNI TESTOVI SLUŽE KAKO BI SE ISKLJUČILA DRUGA STANJA
- BIOPSIJA NIJE NUŽNA AKO DNK ANALIZA POTVRĐUJE DIJAGNOZU





LIJEČENJE I REHABILITACIJA

FARMAKOLOŠKO LIJEČENJE

BOTULINUM TOXIN - ZA PROŠIRENJE I OPUŠTANJE JEDNJAKA

KIRURŠKO LIJEČENJE

BLEFAROPLASTIKA - KIRURŠKO ZATEZANJE I PODIZANJE GORNJIH KAPAKA

RADNA TERAPIJA

RADNA TERAPIJA MOŽE OLAKŠATI NAČIN HRANJENJA TE IZVRŠAVANJE SVAKODNEVNIH AKTIVNOSTI

FIZIKALNA TERAPIJA

VJEŽBE ZA ODRŽAVANJE I JAČANJE MUSKULATURE, VJEŽBE BALANSA, KORIŠTENJE ORTOPEDSKIH POMAGALA



LIJEČENJE I REHABILITACIJA



PSIHOLOŠKO SAVJETOVANJE

PSIHOLOŠKA PODRŠKA OBOLJELOM U SUOČAVANJU S BOLESTI

LOGOPEDSKA TERAPIJA

S OBZIROM DA SE OKULOFARINGEALNA MIŠIĆNA DISTROFIJA JAVLJA NAKON 40. GODINE MOGU SE POJAVITI POTEŠKOĆE PRI GOVORU I GUTANJU. STOGA SE SAVJETUJE LOGOPEDSKA TERAPIJA KOJA UKLJUČUJE:

- ISPRAVLJANJE GOVORNE SMETNJE, POMOĆ PRI PREVLAĐAVANJU JEZIČNIH TEŠKOĆA

PRAVILNIM I REDOVITIM PROVOĐENJEM REHABILITACIJSKIH TEHNIKA, S VREMENOM DOLAZI DO PROMJENA U FIZIOLOGIJI GUTANJA. NEKE SU OD REHABILITACIJSKIH TEHNIKA:

- VJEŽBE ZA JAČANJE OROFACIJALNE MUSKULATURE (MIŠIĆI LICA I USTA) I SNAGE JEZIKA
- VJEŽBE ZA JAČANJE KORIJENA JEZIKA





DRUŠTVO DISTROFIČARA ZAGREB

Zagreb, Dalmatinska 1

tel.: 01 48 48 908

IBAN: HR 60 2360000 1101462323

OIB: 79315449004

