

Μυϊκή Δυστροφία

Τι είναι η Μυϊκή Δυστροφία

Η Μυϊκή Δυστροφία τύπου Duchenne (DMD), είναι ένας είδος μυοπάθειας (πάθησης των μυών), μια γενετική, εκφυλιστική πάθηση που επηρεάζει τους μύες σε ολόκληρο το σώμα. Η πάθηση DMD θεωρείται μια από τις πιο συχνές μυοπάθειες. Επηρεάζει περίπου 1 στις 3.000 αγόρια.

Μέσα στα γονίδια μας, υπάρχει ένα συγκεκριμένο γονίδιο που παράγει μια πρωτεΐνη στους μύς που ονομάζεται Δυστροφίνη και είναι ένα από τα μεγαλύτερα γονίδια που έχουν ανακαλυφθεί μέχρι σήμερα. Η δυστροφίνη "συγκρατεί" τους μύες, διατηρώντας την δομή των μυϊκών κυττάρων. Πιστεύεται επίσης ότι η δυστροφίνη μεταφέρει σήματα μέσα και έξω από τις μυϊκές ίνες. Χωρίς τη δυστροφίνη οι μύες δεν μπορούν να λειτουργήσουν σωστά και προοδευτικά καταστρέφονται. Το γονίδιο της δυστροφίνης βρίσκεται στο χρωμόσωμα X. Οι άνδρες έχουν μόνο ένα χρωμόσωμα X και ένα Y και οι γυναίκες δύο X χρωμοσώματα. Έτσι η πάθηση DMD εμφανίζεται κυρίως σε νεαρούς άνδρες εφόσον μια πιθανή μετάλλαξη στο γονίδιο της δυστροφίνης, απαγορεύει την παρασκευή από τον οργανισμό της δυστροφίνης στους μύς. Τα κορίτσια έχουν πολύ λιγότερο κίνδυνο να έχουν DMD, εφόσον έχουν δύο X χρωμοσώματα και αν το ένα έχει την "βλάβη", τότε το άλλο μπορεί ακόμα να παράξει δυστροφίνη. Τα κορίτσια κυρίως μπορεί να είναι φορείς της μετάλλαξης. Η DMD μπορεί να κληρονομηθεί από την μητέρα στο αγόρι. Τα αγόρια έχουν 50% πιθανότητα να πάσχουν από DMD, εφόσον κληρονομούν ένα χρωμόσωμα X από την μητέρα και ένα Y από τον πατέρα. Αν το χρωμόσωμα X από την μητέρα που δόθηκε στο αγόρι φέρει την μετάλλαξη στο γονίδιο της δυστροφίνης, τότε το αγόρι θα πάσχει με DMD. Όταν το αγόρι διαγνωστεί με DMD, το σώμα του δεν μπορεί να παράξει καθόλου δυστροφίνη.

Συμπτώματα Μυϊκής Δυστροφίας

Δεν υπάρχουν εμφανή συμπτώματα ή σημεία αναγνώρισης της πάθησης στα πρώτα 2-3 χρόνια ζωής του αγοριού. Τα πρώιμα συμπτώματα είναι γενικά δύσκολο να αναγνωρισθούν. Κατ' αρχή οι γονείς μπορεί να προσέξουν ότι οι μύς στα πόδια του αγοριού είναι διογκωμένοι, που αποτελεί μια πιθανή ένδειξη πάθησης DMD. Επίσης τα αγόρια μεταξύ 3 και 5 ετών φαίνεται να είναι αδύναμα και πολλές φορές χάνουν την ισορροπία τους, κάνοντας τα πέφτουν κάτω συχνά κατά την διάρκεια των κανονικών δραστηριοτήτων τους. Τα ανέβασμα της σκάλας, το τρέξιμο και το σήκωμα από το πάτωμα μπορεί να είναι πολύ δύσκολο. Στα αγόρια με DMD, κατά την διάρκεια της σχολικής ηλικίας, παρουσιάζονται αγκυλώσεις στον Αχίλλειο τένοντα, που τα αναγκάζει να περπατούν στις μύτες των ποδιών τους. Για να κρατήσουν την ισορροπία τους και να διατηρήσουν το κέντρο βάρους τους, οι νεαροί με DMD προτάσσουν την κοιλιά τους προς τα εμπρός και σπρώχνουν τους ώμους τους πίσω. Αυτό ονομάζεται Λόρδωση. Η αδυναμία είναι ένα πρόβλημα για τους νεαρούς με DMD. Παλεύουν για να αντεπεξέλθουν σε κανονικές για άλλους

ενασχολήσεις, αλλά κυρίως όταν απαιτείται πολύ περπάτημα ή ανέβασμα σε σκάλες. Αν οι γονείς προσέξουν ότι ο γιός τους κουράζεται εύκολα από τις καθημερινές ενασχολήσεις, πρέπει να συμβουλευθούν κάποιο γιατρό. Στην ηλικία των 7 με 12 ετών, οι περισσότεροι νεαροί με DMD θα χάσουν την ικανότητα βαδίσματος και θα εξαρτώνται από αναπηρικό καροτσάκι για τις μετακινήσεις τους. Κατά την διάρκεια των επόμενων ετών όλες οι ενέργειες που θα απαιτούν την χρήση των χεριών, ποδιών αλλά και των μυών γενικά θα χρειάζονται υποβοήθηση. Αν δεν υπάρξει αντιμετώπιση των συμπτωμάτων της DMD, τα νεαρά αγόρια με την πάθηση αυτή συνήθως πεθαίνουν από πνευμονική ανεπάρκεια γύρω στην ηλικία των 25 ετών. Έχει υπολογισθεί ότι ένα 9 - 50% αυτών που πάσχουν με DMD, πεθαίνουν από καρδιακή ανεπάρκεια, εφόσον και η καρδιά είναι ένα μυς.

Διάγνωση Μυϊκής Δυστροφίας

Υπάρχουν αξιόπιστοι έλεγχοι που μπορούν να βοηθήσουν τους γιατρούς να διαγνώσουν επίσημα ότι ένα αγόρι πάσχει από DMD. Αυτοί οι έλεγχοι χρησιμοποιούνται για να διαγνώσουν την πάθηση. Ο πρώτος και απλούστερος έλεγχος που μπορεί να γίνει, είναι ο έλεγχος των επιπέδων ενός ενζύμου στο αίμα που ονομάζεται Κρεατίνη Κινάση (Creatine Kinase - CK). Το σώμα παράγει αυτό το ένζυμο που κανονικά υπάρχει μέσα στους μύς. Όταν οι μύς εργάζονται κανονικά, τα επίπεδα CK στο αίμα είναι συνήθως χαμηλά. Αλλά όταν οι μύς έχουν πάθει κάποια ζημιά, τα μυϊκά κύτταρα καταστρέφονται, αφήνοντας το περιεχόμενό τους να εισέλθει στο αίμα. Αυτό προκαλεί μια αύξηση στα επίπεδα του CK στο αίμα. Μετρώντας τα επίπεδα του CK μπορεί να είναι μια ένδειξη ότι υπάρχει ζημιά στους μύς. Αλλά η μέτρηση των επιπέδων του CK στο αίμα δεν αποτελεί από μόνη της διάγνωση για DMD. Έτσι απαιτείται μια πιο επεμβατική μέθοδος που ονομάζεται Βιοψία Μυός. Για να εξακριβωθεί η αιτία της καταστροφής των μυών, οι γιατροί συνήθως κάνουν μια βιοψία μυός. Αυτό απαιτεί την λήψη χειρουργικά από τον γιατρό ενός μικρού δείγματος μυός και την εξέταση του στο μικροσκόπιο για να εντοπίσει τι ακριβώς συμβαίνει μέσα στα μυϊκά κύτταρα. Αυτή είναι και η πιο ακριβής μέθοδος διάγνωσης της DMD. Άλλη μια πιο εξελιγμένη μέθοδος διάγνωσης είναι η εξέταση DNA (από δείγμα αίματος), που είναι και η καλύτερη μέθοδος για να ληφθούν ακριβείς γενετικές πληροφορίες για την DMD. Η εξέταση DNA μπορεί να καταδείξει ακριβώς την μετάλλαξη που μπορεί να είναι πολύ χρήσιμη πληροφορία σε μια μελλοντική γενετική θεραπεία της πάθησης. Αυτό το είδος διάγνωσης γίνεται όλο και πιο διαδεδομένο και θα οδηγήσει σε πιο γρήγορη διάγνωση των μυϊκών παθήσεων.

Αντιμετώπιση Μυϊκής Δυστροφίας

Δεν υπάρχει προς το παρόν μέθοδος να σταματήσει η εξέλιξη της πάθησης εφόσον ένα αγόρι έχει γεννηθεί με την πάθηση. Ωστόσο εφόσον ένα αγόρι έχει γεννηθεί με

DMD σε μια οικογένεια, είναι δυνατό να προσφερθεί προγεννητική διάγνωση σε μελλοντικές εγκυμοσύνες , είτε για την μητέρα είτε για άλλες γυναίκες στην οικογένεια της που έχουν τον κίνδυνο να είναι φορείς του χρωμοσώματος X με την μετάλλαξη. Όταν ένα αγόρι διαγνωστεί με DMD, είναι σημαντικό να αναζητηθεί ιατρική συμβουλή και να γίνουν οι απαραίτητοι έλεγχοι στα μέλη της οικογένειας που πιθανό να είναι φορείς. Τα γονίδια μιας γυναίκας μπορούν να εξεταστούν αν είναι φορέας της DMD. Αν είναι, τότε οι γιατροί μπορούν να προβούν σε κάποιες συστάσεις για την απόκτηση παιδιών. Η DMD μπορεί να ανιχνευθεί με ακρίβεια γύρω στο 95% με γενετικές εξετάσεις κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης.

Νικόλας Κ.