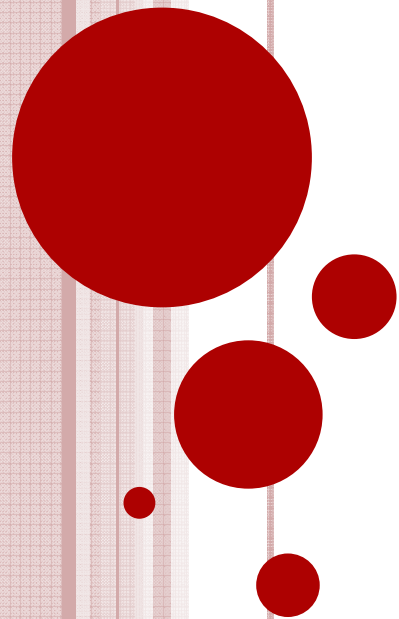


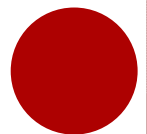
# DUCHENNOVA MUSKULÁRNÍ DYSTROFIE



F16028

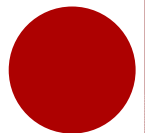
# DMD – DUCHENNOVA MUSKULÁRNÍ DYSTROFIE

- vrozené dědičné onemocnění charakterizované ztrátou aktivní svalové hmoty
- gen pro DMD je lokalizován na krátkém raménku chromozomu X
- nejčastější svalové onemocnění dětského věku
- vázáno na pohlaví – postihuje pouze chlapce v poměru 1 : 3 000



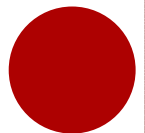
# PŘÍČINY DMD

- způsobeno mutacemi v genu pro **dystrofin**
  - protein nezbytný pro správnou funkci svalů (tvorba sarkolemy)
- dochází k úplnému zastavení tvorby dystrofinu, svalová vlákna jsou tedy nahrazena vazivem
- existuje i mírnější forma, kdy se tvorba pouze sníží a vzniká poškozený dystrofin - Beckerova muskulární dystrofie



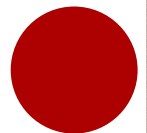
# PRŮBĚH DMD

- kolem 2.– 6. roku nastupují první příznaky
- problémy s chůzí, během, vstáváním z lehu či sedu (první vykazují poškození právě svaly pletence pánevního), postupně se rozvíjí typický myopatický syndrom dolních končetin = postižení kosterního svalstva dolních končetin
- kolem 12. roku dochází i k úplnému postižení svalstva horních končetin
- kromě kosterního svalstva je postižena srdeční svalovina – vede k častým srdečním selhání, následně mohou být postiženy i dýchací svaly, což může vést k pneumonii



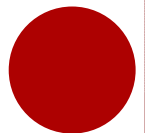
# DIAGNOSTIKA DMD

- vyšetření hladiny **sérové kreatinkinázy (CK)**
  - při poškození svalových buněk se totiž právě CK dostává do séra – extrémně vysoká hodnota
  - často bývají zvýšeny i hodnoty aminotransferáz – ALT, AST
- pro potvrzení – odběr vzorku biopsie svalu a dle degenerovaných buněk + zvýšeného obsahu tuku a vaziva může být onemocnění diagnostikováno
- jako další vyšetřovací metody: EMG, MRI nebo invazivní sledování obsahu dystrofinu přímo ve svalu



# LÉČBA DMD

- existuje pouze léčba kompenzační ve formě fyzioterapie nebo antibiotik podávaných proti častým pneumoniím
- kauzální léčba neexistuje



# ZDROJE

- <http://www.snmo.sk/publikacie/subory/L.%20Mr%C3%A1zov%C3%A1%20-%20Duchennova%20svalov%C3%A1%20dystrofia.pdf>
- [https://www.wikiskripta.eu/w/Duchennova\\_muskul%C3%A1rn%C3%AD\\_dystrofie](https://www.wikiskripta.eu/w/Duchennova_muskul%C3%A1rn%C3%AD_dystrofie)
- <https://www.wikiskripta.eu/w/Myopatie>
- <http://www.amd-mda.cz/nervosvalova-onemocneni/diagnozy-typy-nervosvalovych-onemocneni/23-duchennova-svalova-dystrofie-dmd>

