

# Dystrofia mięśniowa Duchenne'a

## Kod Orpha: 98896 Kod OMIM: 310200

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic, muscular dystrophy characterized by rapidly progressive muscle weakness and wasting due to degeneration of skeletal, smooth and cardiac muscle.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

DMD

Ciężka dystrofinopatia, typu Duchenne'a

DMD

Severe dystrophinopathy, Duchenne type

#### Kod ORPHA

98896

#### Kod OMIM

310200

#### Kod ICD10

G71.0

#### Kod ICD11

8C70.1

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

**Nazwa choroby:** Dystrofia mięśniowa Duchenne'a

**Synonimy:** DMD (ang.Duchennemuscular dystrophy, DMD)

OMIM: 310200

ORPHA kod: 98896

ICD-10: G71.0

### Definicja choroby

DMD wraz z dystrofią mięśniową Beckera (BMD) należy do grupy chorób określonych mianem dystrofinopatii. Opóźnienie rozwoju ruchowego jest jednym z najczęstszych pierwszych objawów DMD. Zwykle około 3-4 r. ż u chłopców chorujących na DMD obserwuje się mniejszą sprawność ruchową, w tym trudności we wstawaniu z podłogi. W przebiegu choroby dochodzi do narastającego osłabienia mięśni kończyn dolnych i górnych, a także rozwoju niewydolności oddechowej oraz uszkodzenia mięśnia serca tzw. kardiomiopatii. Obok objawów ruchowych, u części pacjentów obserwuje się także zaburzenia rozwoju intelektualnego z opóźnieniem rozwoju mowy.

### Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia

Za wystąpienie choroby odpowiedzialne jest uszkodzenie genu DMD zlokalizowanego na chromosomie X, którego mutacje dziedziczą się w sposób recesywny. Miejsce występowania genu i sposób dziedziczenia powoduje, że objawy choroby typowo występują u płci męskiej, podczas gdy kobiety są najczęściej jedynie nosicielkami choroby (zwykle bezobjawowymi). Delecje wewnątrzgenowe są najczęstszym typem mutacji obserwowanym w dystrofinopatiach, inne mutacje to duplikacje i mutacje punktowe.

### Epidemiologia

Dystrofinopatie należą do najczęstszych chorób nerwowo-mięśniowych, występują z podobną częstotliwością u pacjentów wszystkich ras i grup etnicznych. Częstość urodzeń chłopców chorujących na DMD wynosi około 2,9 na 10 000 żywych urodzeń mężczyzn (1 : 3500). Incydentalnie pełnoobjawowa DMD może występować także u kobiet.

### Opis kliniczny

Opóźnienie rozwoju psychoruchowego oraz nietypowy wzorec chodu (chód kotuszący i/ lub na palcach) to najczęstsze pierwsze objawy DMD. Widoczny jest przerost mięśni łydek i narastający przykurcz ścięgien Achillesa. Obserwuje się tzw. objaw Gowensa będący charakterystycznym wzorcem wstawania z pozycji leżącej (obraz wspinania się po sobie). W kolejnych latach trwania choroby pacjenci tracą zdolność samodzielnego chodzenia, osłabieniu ulegają mięśnie kończyn górnych i mięśnie oddechowe, pojawiają się zaburzenia połykania. U większości chorych rozwija się także kardiomiopatia.

### Diagnostyka

Przy podejrzeniu klinicznym DMD pierwszym krokiem jest wykonanie badań laboratoryjnych z krwi skorelowanych z uszkodzeniem mięśni. Charakterystyczna jest bardzo wysoka aktywności kinazy kreatynowej (CK, zwykle od 10 do 100 razy powyżej normy) oraz aminotransferaz (ALT, AST).

Kolejnym krokiem powinno być badanie genetyczne metodą MLPA genu dystrofiny, które pozwala na znalezienie delecji lub duplikacji odpowiadających za około 70% mutacji prowadzących do DMD. Nieznalezienie mutacji w badaniu MLPA nie jest dowodem na brak choroby. Dalszy etap diagnostyki obejmuje sekwencjonowanie genu dystrofiny, co pozwala znaleźć pozostałe około 28–30% mutacji. Mutacje te obejmują mutacje punktowe (typu nonsens lub missense), małe delecje i małe duplikacje lub insercje.

Badanie EMG oraz biopsja mięśnia zwykle nie są konieczne w diagnostyce DMD.

### Leczenie

U chłopców około 4. r. ż. zaleca się rozpoczęcie stosowania doustnych kortykosteroidów tj. prednizonu (0,75 mg/kg/dobę) lub deflazakortu (0,9 mg/kg/dobę); maksymalne dawki dzienne wynoszą 30 mg dla prednizonu i 36 mg dla deflazakortu. Przewlekła sterydoterapia wpływa na naturalny postęp choroby, prowadząc do wydłużenia czasu zdolności samodzielnego chodzenia od 1,5 roku do 2<sup>1</sup>/<sub>2</sub> lat, zmniejsza ryzyko skoliozy i opóźnia rozwój przewlekłej niewydolności oddechowej.

W Europie warunkowo zarejestrowanym lekiem do leczenia pacjentów z mutacjami nonsensownymi jest ataluren (translarna). Mutacje punktowe nonsensowne polegają na powstawaniu przedwczesnego kodonu stop (UUA, UAG, UGA), mutacje te dotyczą około 13% pacjentów z DMD. Zastosowanie atalurenu pozwala na ominięcie kodonu stop i dalszą translację mRNA kodującego dystrofinę a w efekcie na produkcję białka DMD.

DMD należy do chorób, w których nieustannie podejmowane są badania kliniczne oparte m.in. na terapiach genowych mające na celu przywrócenie przynajmniej

częściowej funkcji dystrofiny. Duże nadzieje budzą także terapie eksperymentalne z zastosowaniem mini- i mikrodystrofiny wprowadzane z zastosowaniem wektora wirusowego, inne strategie lecznicze wstępnie zaaprobowane przez FDA to omijanie eksonu, 51,45 i 53, co pozwala na zachowanie produkcji dystrofiny mimo występowania mutacji.

## Szczepienia ochronne

- Brak przeciwwskazań do szczepień ochronnych. Ze względu na wysokie ryzyko powikłań infekcji układu oddechowego lub ciężko przebiegających chorób zakaźnych zalecane rozszerzenie szczepień (grypa, pneumokoki), z zachowaniem ogólnie obowiązujących zasad.
- Przy przewlekłej steroidoterapii należy unikać szczepionek żywych: BCG (gruźlica), przeciw ospie prawdziwej, śwince, odrze i różyczce (MMR), ospie wietrznej, rotawirusom oraz żółtej febrze), jeśli szczepienie jest wskazane, a pacjent już jest leczony sterydami należy po porozumieniu z lekarzem prowadzącym i lekarzem konsultantem punktu szczepień dla dzieci z grup wysokiego ryzyka stopniowo zredukować dawkę steroidoterapii na czas szczepienia i kształtowania się odpowiedzi immunologicznej (zwykle na okres kilku tygodni).
- Zalecane jest wykonanie pełnego cyklu szczepień przeciw śwince, odrze i różyczce (2 dawki) oraz zaszczepienie przeciw ospie wietrznej przed rozpoczęciem steroidoterapii.

## Zalecenia szczególne

U wszystkich pacjentów zaleca się ocenę czynnościową płuc zwłaszcza w drugiej dekadzie życia i przed planowanymi zabiegami chirurgicznymi wymagającymi znieczulenia ogólnego. U pacjentów z objawami przewlekłej niewydolności oddechowej wskazane jest zastosowanie nieinwazyjnego wsparcia oddechowego. W związku z istotnym ryzykiem rozwoju kardiomiopatii wskazana jest regularna ocena

kardiologiczne ( EKG, Holter EKG oraz echo serca) oraz wczesne włączenie profilaktyki kardiomiopatii (leki z grupy ACE inhibitorów oraz beta-blokery).

W przypadku znieczulenia ogólnego należy brać pod uwagę podwyższone ryzyko hipertermii złośliwej, należy unikać wziewnych anestetyków ( z grupy halotanu i izofluranu) oraz preparatów zwiotczających mięśnie z grupy sukcyntylocholiny.

## Rokowanie

Dzięki opracowaniu zaleceń dotyczących wieloprofilowej opieki nad pacjentami z DMD, w ciągu ostatnich dwóch dekad zdecydowanie poprawiło się rokowanie chorych (aktualny możliwy czas przeżycia to 4.–5. dekada). Stało się to możliwe również dzięki poznaniu naturalnej historii choroby, dążeniu do jak najszybszej diagnozy, wczesnemu włączeniu sterydoterapii i fizjoterapii, a także zastosowaniu nieinwazyjnej wentylacji i leczeniu kardiomiopatii.

## Organizacje pacjenckie

<https://parentproject.org.pl>

<https://www.ptchm.org.pl>

[Fundacja StopDuchenne Dystrofie Mięśniowe Choroby Rzadkie](#)

## Ważne strony internetowe

<https://www.omim.org/entry/300377>

<https://www.omim.org/entry/310200>

<https://www.parentprojectmd.org/research/clinical-trials/explore-clinical-trials/>

Autor/autorzy opisu:

**Anna Potulska- Chromik, Krzysztof Nieporęcki**  
**Klinika Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Europejska Sieć**  
**Referencyjna Chorób Rzadkich Nerwowo-Mięśniowych (ERN EURO- NMD)**

**Data opisu:**

**16.05.2023**

---

**Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.**

## **Materiały edukacyjne**

### **Książka „Dziecko z dystrofią Duchenne’a”**

Nakładem Wydawnictwa Lekarskiego PZWL ukazała się książka Dziecko z dystrofią Duchenne’a. Opieka wielospecjalistyczna, poświęcona jednemu z najpoważniejszych schorzeń genetycznych wieku dziecięcego. Wśród autorów publikacji znaleźli się eksperci związani z Gdańskim Uniwersytetem Medycznym i Uniwersyteckim Centrum Klinicznym.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)