

## Duchenne lihasdüstroofia

OMIM#310200

Duchenne' lihasdüstroofia on kõige sagedamini esinevad muskulaarse düstroofia vorm, mille puhul tekib juba lapseas kiirelt progresseeruv lihaste degeneratsioon ehk kahjustus ja patsiendid jäävad ratastooli enne puberteeti.

### Epidemioloogia

DMD geen asub X kromosoomis ja haigus tabab seetõttu eeskätt poisslapsi. Hinnanguliselt on esinemissagedus 1:3500–1:9300.

### Põhjused

Keha koosneb miljonitest rakkudest, millest sisaldab terviklikku geenikomplekti. Geene on meil tuhandeid. Geenide ülesanne on anda kehale juhiseid funktsioneerimiseks. Meil kõigil on kaks geenikoopiat – ühe oleme pärinud emalt ja teise isalt – see on põhjus, miks lapsed oma vanematega sarnanevad.

Normaalselt on inimese igas keharakus 23 paari kromosoome, kokku seega 46 kromosoomi. Ühe paarilisest saab inimene emalt ja teise isalt. 22 paari on mehel ja naisel sarnased, neid nimetatakse autosoomseteks kromosoomideks. Üks paar on sugukromosoome – naine saab mõlemalt vanemalt X kromosoomi ja mehel on emalt saadud üks X kromosoom ja isalt päritud Y kromosoom.

Geenides võib esineda muutuseid ehk mutatsioone, mis kahjustavad nende korrektset tööd ja seeläbi põhjustada haigust. X-liitelised pärilikud haigused on põhjustatud X-kromosoomis asuvatest geenimuutustest .

Naistel on kaks X kromosoomi, ja kui ühes X kromosoomis on muutus, siis normaalne geen teises X kromosoomis võib kompenseerida muutused. Sellisel juhul on naine väliselt terve X-liitelise haiguse kandja. Haiguse kandjad naised ei ole haiged, kuid nad kannavad endas muutustega geeni. Mõne sellise haiguse puhul on naistel haiguse kulg kergem.

Meestel on X ja Y kromosoom, ning juhul kui üks geen X kromosoomis on muutustega, ei ole mehel teist kompenseerivat geeni. Seetõttu on mees haige. Selliselt päranduvaid seisundeid kutsutakse **X-liitelisteks retsessiivseteks haigusteks**.

Haiguse korral on mutatsioon ehk muutus DMD geenis. DMD geen kodeerib lihasrakkude tugielementi düstrofiini.

### Pärandumine

Duchenne lihasdüstroofia on X-liiteline retsessiivne haigus.

Naissoost kandjal pojal on 50% tõenäosus saada emalt kromosoom, milles on muutusega geen ja olla haige ja 50% tõenäosus saada ilma muutuseta geen ja siis ei ole poeg haige.

Naissoost kandja tütrele on 50% tõenäosus saada emalt kromosoom, milles on muutusega geen ja olla samuti haiguse kandja ja 50% tõenäosus, et emalt pärandub tütrele muutuseta geen ja sellisel juhul ei ole tütar kandja.

Meestel on ainult üks X kromosoom, seega annab X-liitelise haigusega mees muutusega geeni alati tütrele edasi. Seega haigete meeste tütrele on kõik kandjad. Samas, kuna tütaridel on kaks X

kromosoomi, on nad teise, terve X kromosoomi olemasolu tõttu enamasti terved, kuid tütaridel on risk sünnitada haigeid poegi.

Mees, kellel on X-liiteline haigus, ei pärandata mitte kunagi oma poegadele muutusega geeni X kromosoomis, sest nad pärandavad poegadele alati Y kromosoomi.

### **Haigustunnused**

Haigus algab varases lapsepõlvesiseloomulik tunnus on hiline kõndima hakkamine (peale 18 elukuud). Kõndimise hilistumisele kaasneb kõne ja/või üldine arengupeatetus. Levinud on autism ja käitumisprobleemid, nagu ADHD (tähelepanupuudulikkuse ja hüperaktiivsuse häire), ärevus, obsessiiv-kompulsiivne häire.

Ravita Duchenne lihasdüstroofiaga lapsed saavutavad harva võime joosta või hüpata. Haigus progresseerub kiiresti, lapsel tekib iseloomulik kõnnak; üha raskemaks muutub trepist kõndimine, laps komistab ja kukub sageli. Ravita lapsed kaotavad kõndimisvõime 6–13 aasta vanuses. Liikumisvõime kadudes tekivad küllalt kiiresti liigeste kontraktuurid ja skolioos ehk lülisamba kõverdumine. Ravita patsiendid surevad hilisteismelise kuni kahekümnendate eluaastate alguses hingamispuudulikkuse ja/või kardiomüopaatia tõttu.

### **Diagnoosimine**

Diagnoosimise aluseks on nii lapsel kujunenud haigustunnused, pereanamnees kui erinevad laboratoorsed analüüsid, sh geenitest. Vajadusel on näidustatud ka lihasbiopsia.

Võimalik on teha **sünnieelset diagnostikat**, kui eelnevalt on uuritud vanemaid.

### **Ravi**

Esikohal on ravi kortikosteroididega. Ravi tuleks alustada varakult või lapse motoorsete oskuste platoo ajal, tavaliselt umbes 4-5-aastaselt.

Olulisel kohal on füsioteraapia.

### **Prognosis**

Prognosis on tõsine, oodatav eluiga on 30-50 aastat.

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=EN&data\\_id=13913&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=muscular-dystrophy&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Duchenne-muscular-dystrophy&title=Duchenne%20muscular%20dystrophy&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=13913&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=muscular-dystrophy&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Duchenne-muscular-dystrophy&title=Duchenne%20muscular%20dystrophy&search=Disease_Search_Simple)  
<http://www.eurogentest.org/fileadmin/templates/eugt/leaflets/pdf/estonian/x-linked.pdf>