



BECKERI LIHASDÜSTROOFIA

OMIM #300376 ORPHA: 98895

Sissejuhatus

Beckeri lihasdüstroofia (BLD) on pärilik haigus, mida iseloomustab progresseeruv e süvenev lihasnõrkus. Beckeri lihasdüstroofia on tekkepõhjuste poolest sarnane Duchenne'i lihasdüstroofiale, kuid BLD kulg on oluliselt kergem. Haigus avaldub tavaliselt teisme- või noore täiskasvanueas, süveneb aeglaselt ja patsient võib lõpuks jääda ratastooli. Kuna BLD pärandub X-liiteliselt retsessiivselt, on haigus sagedasem poistel, kuid harva võib esineda kergemal kujul ka tüdrukutel.

Tekkepõhjused

Beckeri lihasdüstroofia on põhjustatud X. kromosoomil asetseva *DMD* geeni muutusest. Inimesel on normaalselt 23 kromosoomipaari ehk kokku 46 kromosoomi, mis asuvad rakutuumas. 46-st kromosoomist on kaks sugukromosoomid, mis määravad lapse soo – tütarlapsel kaks X-kromosoomi (46;XX) ja poisilapsel X ja Y kromosoomid (46;XY). Normaalselt pärib laps ühe kromosoomi isalt, teise emalt. Igal kromosoomil on tuhandeid geene, milles sisalduv informatsioon on vajalik organismi toimimiseks. Piltlikult öeldes on geenid nagu retsept, mis annab täpseid juhiseid, kuidas organism peab arenema, kasvama ja funktsioneerima.

DMD geen toodab valku, mille nimi on düstrofiin. Düstrofiini roll on lihaskoes tagada lihasrakkude struktuurne terviklikkus ning stabiilsus. *DMD* geenimuutuse korral on düstrofiini valk liiga lühike, mistõttu ei suuda ta oma rolli lihasrakkudes täita ning tekib lihaste kõhetumine, millega kaasneb lihasnõrkus.

Esinemissagedus

Beckeri lihasdüstroofia haarab peamiselt mehi. BLD esinemissagedus Euroopas on ligikaudu 1 juhtum 16 700 kuni 1 juhtum 18 500 elussünni kohta.

Kliiniline pilt



Joonis 1. Beckeri lihasdüstroofia korral on haaratud puusa- ja õlavöötme lihased. 2023. MDA

Beckeri lihasdüstroofia avaldub üldjuhul teisme- või varases täiskasvanueas, mistõttu enamik on võimelised kõndima kesmiselt kuni 16. eluaastani. Esmasteks sümptomiteks võivad olla lihaskrambid ja vähenenud vastupidavus treeningul. Lisanduvad puusa- ja õlavöötme lihasnõrkus (joonis 1), säärite pseudohüpertroofia e suurenemine mitte lihaskoe arvelt ja kaldumus kõndida varvastel. Lihaste kõhetumise tagajärjel võivad tekkida luulised deformatsioonid e kuju muutused ning kontraktuurid. Kontraktuurid on lihaste lühenemisest tingitud liigeste liikumisulatuse piiratus, mis tekitab jäsemete kõnksus asendi. Lihaste kõhetumine iseenesest valulik protsess ei ole, kuid võib põhjustada aeg-ajalt lihaskrampe. Lihasnõrkuse progresseerudes tekivad liikumishäired (raskused trepist käimisel, toolilt püsti tõusmisel) ja võib kujuneda ratastooli vajadus.

Südamelihases on samuti oluline düstrofiini valk, mistõttu võib ka süda olla haigusest haaratud. Enamikul BLD-ga patsientidel kujuneb välja kardiomüopaatia e südamelihase nõrkus, mis viib südamepuudulikkuseni. Südamepuudulikkuse sümptomiteks võivad olla vedelikupeetus kehas e tursed (k.a kopsuturse) ja hingamisraskused. Tavaliselt eelneb skeletilihasnõrkus südamelihase nõrkusele, harvem võib olla ka vastupidi.

Hingamislihased Beckeri lihasdüstroofia korral üldjuhul haaratud ei ole, kuid haiguse arenedes võivad samuti nõrgeneda. Kujunev hingamispuudulikkus põhjustab hingamisraskusi ja kõha.

Düstrofiini valku on leitud ka ajukoos, mistõttu valgu puuduliku töö tõttu võivad kujuneda käitumis- ja intellektuaalsed häired. BLD korral siiski ei ole kognitiivsed häired väga levinud või on vähe väljendunud. Arvatakse, et ligikaudu 10%-l Beckeri lihasdüstroofiaga patsientidest on IQ < 70.

BLD-ga isikutel võivad teatud tüüpi anesteesia korral tekkida ootamatud kõrvaltoimed, mistõttu on oluline, et operatsioonimeeskond oleks teadlik patsiendi haigusest vältimaks tüsistusi ja vajadusel võimaldamaks kiiret ravi.

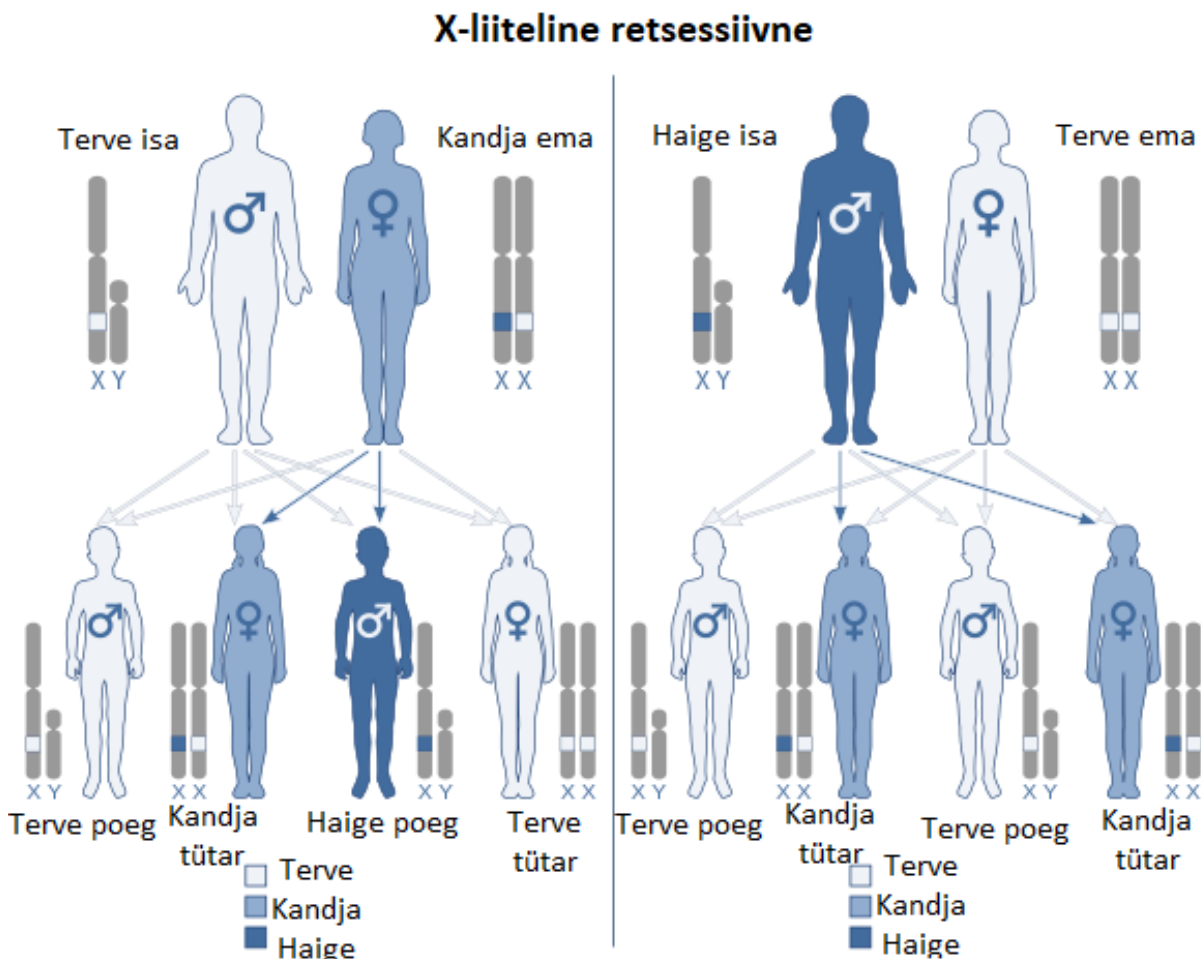
BLD korral tundlikkushäireid (nt puuetundlikkus) ei esine. Samuti ei teki probleeme tahtele allumatute lihaste töös, mis tähendab, et põiekontroll, seedetrakti motoorika ja seksuaalfunktsioonid häirunud ei ole.

Ligikaudu 5-10%-l naistel, kes kannavad *DMD* geenimuutust, tekib samuti lihasnõrkus, kuid see on oluliselt kergem ja aeglasemalt või mitte üldse progresseeruv.

Pärandumine

Beckeri lihasdüstroofia pärandub edasi X-liiteliselt retsessiivselt (joonis 2). See tähendab, et tütarlastel (46;XX) peavad haiguse avaldamiseks olema muutused mõlemas X-kromosoomis ehk mõlemas *DMD* geeni alleelis. Tütarlaps, kelle üks X kromosoom on terve *DMD* geeniga ja teine vigasega, on haiguse

kandja ja temal haigus kas ei avaldu üldse või avaldub vähesel määral. Poisslastel (46;XY) on vaid üks X kromosoom, mis tähendab, et haiguse avaldumiseks piisab muutusest vaid ühes *DMD* geeni alleelis. Geenimuutust kandev naisterahvas pärandab haiguse oma järglasele 25% tõenäosusega. Geenimuutusega e haigust põdev isa pärandab haiguse oma tütardele, kellel haigus endal ei avaldu või avaldub vähesel määral (on kandjad).



Joonis 2. X-liiteline retsessiivne pärandumine. 2022. Wikipedia

Käsitlus

Beckeri lihasedüstroofial tervistavat ravi ei ole ning käsitluse eesmärgiks on elukvaliteedi hoidmine, maksimaalse võimaliku liikumisvõime säilitamine ja eluohtlike tüsistuste ennetamine. Beckeri lihasedüstroofiaga patsient võib vajada mitme eriarsti jälgimist. Lihasfunktsiooni kadu aitab aeglustada ravi kortikosteroididega, mille määramise vajaduse ja sobilikkuse üle otsustab raviarst. Olulisel kohal on füsioteraapia, mis aitab ka kontraktuure ennetada ja leevendada. Südamelihase haaratuse tõttu on näidustatud regulaarne kardioloogi kontroll alates 10 aasta vanusest 1 kord aastas. Kardioloogi kontroll on näidustatud ka *DMD* geenimuutust kandval isikul täiskasvanueas, sest ka neil on natuke kõrgem kardiomiopaatia risk kui tavapopulatsioonil.

Prognoos

Beckeri lihasdüstroofia prognoos ja eluiga sõltuvad haiguse raskusastmest ja kaasuvatest komplikatsioonidest. Sagedasem komplikatsioon ja surma põhjus BLD patsientidel on dilatatiivne kardiomiopaatia. Raske südamepuudulikkuse korral ulatub keskmine eluiga 40. eluaastateni. Südamelihase vähese haaratuse korral võib eluiga olla võrreldav tavapopulatsiooniga.

Kasutatud allikad

The Muscular Dystrophy Association (MDA), 2023.

<https://www.mda.org/disease/becker-muscular-dystrophy>

National Organization for Rare Disorders, 2008. <https://rarediseases.org/rare-diseases/muscular-dystrophy-becker/>

Becker muscular dystrophy, 2023. Orphanet.