

Co je MYOTONICKÁ DYSTROFIE?

Myotonická dystrofie (zkracováno MD z řeckého myotonia dystrophica) je nejčastější dědičnou muskulární poruchou vyskytující se v dospělosti. Jedná se o multisystémové onemocnění patřící do skupiny svalových dystrofií. Pojem **svalová dystrofie** označuje choroby projevující se postupně a nevratně se zhoršující svalovou slabostí a ubýváním svalové hmoty. Slovo **myotonická** odráží, že jedním z hlavních projevů tohoto onemocnění je myotonie - tedy porucha volní relaxace svalu. Onemocnění je **vzácné** (vyskytuje se s frekvencí asi 1 na 8000 obyvatel), **dědičné** (nemocný rodič ho tedy může s určitou pravděpodobností předat svým dětem) a **multisystémové** (kromě kosterních svalů mohou být postiženy i svaly hladké, srdce, oči, endokrinní a centrální nervový systém). Onemocnění se vyskytuje ve 2 formách jako **myotonická dystrofie 1. typu (MD1)** a **2. typu (MD2)**, které se od sebe odlišují projevy i příčinou. Oba typy se v České republice vyskytují přibližně stejně často, typ 2 je však charakterizován pozdějším nástupem a obecně mírnějšími projevy.

Jak se MD projevuje?

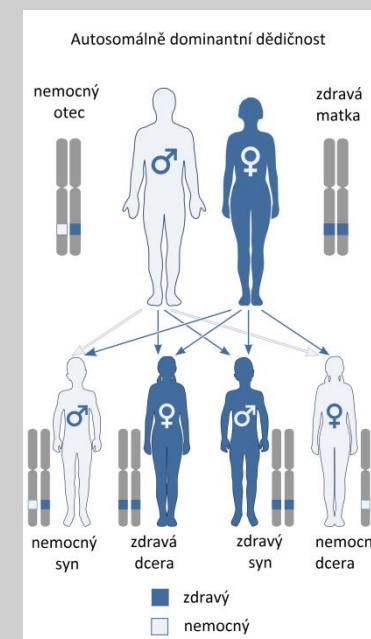
První příznaky onemocnění se u MD1 mohou vyskytovat již v dětském věku, u MD2 nastupuje onemocnění později, zpravidla až ve 3. - 4. dekádě. Zásadním příznakem je **myotonie**, tedy porucha volní relaxace svalu, která se v praxi projevuje například obtížemi pustit se madla v tramvaji, uvolnit ruku po stisku, ale třeba také tuhnutím jazyka a poruchou výslovnosti nebo tuhnutím svalů. Ke zlepšení obtíží dochází typicky po rozcvičení, naopak chlad obtíže zhoršuje. Postupně se rozvíjí a zhoršuje **svalová slabost a atrofie - úbytek svalové hmoty**. Dochází ke snížení jistoty chůze s narůstajícím rizikem pádů, obtížím zvednout se ze dřepu či sedu,

sníží se síla paží a zhoršuje i jemná motorika, což vede k problémům např. při psaní i základní sebeobsluze - zapínání knoflíků, otevírání lahve. Zatímco u typu 1 jsou slabé hlavně svaly rukou a bérce, u typu 2 jsou slabé svaly pánve a steh. Charakteristická je rovněž slabost obličejových svalů projevující se sníženou mimikou a poruchami řeči (špatnou artikulací, huhňáním), případně polykání. Postihne-li slabost svaly nezbytné pro dýchání, dochází k **hypoventilaci**, tedy nedostatečné výměně plynů mezi krví a vzduchem v plicích, což se může projevit **poruchami spánku** a výjimečně v pozdních fázích onemocnění i **respiračním selháním**. Častými příznaky, které zasahují do každodenního života, jsou **výrazná únava a bolesti svalů**. Závažnou komplikací může být i **postižení srdce**, které má nejčastěji charakter nepravidlostí srdečního rytmu nebo zpomalené srdeční akce (bradykardie), méně často kardiomyopatie. Typické je také postižení oka, již ve středním věku se rozvíjí **katarakta - šedý zákal**, a to oboustranně. MD postihuje také hladkou svalovinu, což může vést k rozvoji **gastrointestinálních** (zácpa, průjem, bolesti břicha) a **urogynekologických obtíží** (močová inkontinence, bolesti při pohlavním styku). Onemocnění nezářídka provází i endokrinní poruchy zejm. **diabetes mellitus 2. typu**. U mužů se dále může objevit **hypogonadismus** a s ním související porucha reprodukčních funkcí a předčasná **plešatost**.

U MD2 jsou příznaky zpravidla mírněji vyjádřeny a k jejich zhoršování dochází pomaleji. Oba typy onemocnění vykazují variabilitu v průběhu a ve stupni postižení u jednotlivých osob, a to i v rámci jedné rodiny. Zatímco u typu 1 dochází ke zhoršení příznaků nemoci přenosem z generace na generaci (dítě je postiženo závažněji než jeho rodič (fenomén anticipace), u typu 2 tento jev nepozorujeme.

Co je příčinou MD a jak se přenáší?

Myotonická dystrofie je **geneticky podmíněné onemocnění**, jeho příčinou je změna - mutace v genu, který obsahuje návod na výrobu molekuly nezbytné pro správné fungování svalů, podle chybného návodu tedy vznikne chybná molekula, která není schopna dobře vykonávat svoji funkci. Příčina u jednotlivých typů onemocnění se liší. Typ 1 podmiňuje mutace v DMPK1 genu na 19. chromozomu, typ 2 mutace v ZNF9 genu na 3. chromozomu. Oba typy se dědí **autozomálně dominantně**, to znamená, že pro to, aby se u dítěte rozvinulo onemocnění, stačí získat vloh od jednoho z rodičů. Jinými slovy, pokud má jeden z rodičů myotonickou dystrofii (nezáleží na tom, jestli otec nebo matka), existuje **50% pravděpodobnosti**, že ji přenesou na svého potomka. Z toho důvodu a kvůli vyloučení dalších rizik se lidem s MD doporučuje **rodičovství plánovat a před početím využít genetické poradenství**.



Jak se MD diagnostikuje?

Základním vodítkem pro diagnostiku je **anamnéza**, kdy lidé s MD často popisují svalovou slabost dolních končetin, ztuhlost, myotonii či výraznou únavu, mohou zmínit operaci očí pro šedý zákal a velmi často se podaří vypátrat příbuzného s podobným typem obtíží. Následuje **klinické vyšetření** a důležitou informaci může podat také **vyšetření biochemické** (vyšší hodnota CK) a **elektromyografické** (záchyt myotonických výbojů ve svalech). Konečná diagnóza je stanovena na základě **molekulárně genetického vyšetření**, které potvrdí mutaci v příslušném genu.

Jak probíhá péče o osoby s MD?

V této chvíli není známý žádný lék, který by dokázal myotonickou dystrofii vyléčit, ačkoli probíhá intenzivní výzkum. MD je progresivní onemocnění, jehož příznaky se v průběhu let zhoršují. Současná zdravotní péče zahrnuje zejména **podpůrnou léčbu, dlouhodobé sledování, předcházení komplikacím a léčbu konkrétních příznaků**. V intervalu 1-2 let jsou indikovány pravidelné **prohlídky u neurologa, očního lékaře (screening katarakty), EKG, případně doplnit 24hodinový záznam EKG a echokardiografické vyšetření, kontrola funkce štítné žlázy a hladiny cukru v krvi**. Velký přínos má pravidelná **fyzická aktivita a rehabilitace**, v individuálních případech **ergoterapie, logopedie**. Myotonii a svalovou bolest lze částečně zmírnit **léky**. Součástí nemoci je i nadměrná denní spavost, která omezuje pracovní schopnost a lze ji rovněž částečně ovlivnit léky. Nemocní mohou potřebovat nejrůznější **zdravotní pomůcky**: peroneální pásku, berle, chodítko případně vozík. Někdy zvýší kvalitu života také **ortopedická operace**, která zmenší šlachové kontraktury či stabilizuje končetinu. U osob, u kterých se rozvine

myopatický syndrom je plně indikována **komplexní lázeňská léčba** v indikační skupině VI/8. S postupem onemocnění je na místě **posouzení invalidity**. Velmi rizikovou komplikací onemocnění je rozvoj arytmie, která může pacienta ohrožovat na životě jak přímo srdeční zástavou, tak nepřímo vznikem srdeční sraženiny v abnormálně se stahujícím srdci a následnou embolizací. Samotní lidé s MD by měli být vnímaví k příznakům jako bušení srdce, bolest na hrudi, dušnost, kolapsové stavy či přímo ztráta vědomí. Dechová nedostatečnost se nejčastěji manifestuje v noci ve spánku a lze ji kompenzovat pomocí dechové podpory v režimu BiPAP. Diabetes, poruchy štítné žlázy a katarakta se léčí jako u osob bez MD. V případě hypogonadismu je možná hormonální substituce.

Na co si dát při onemocnění DM pozor?

Každý člověk s myotonickou dystrofií by měl své **onemocnění ohlásit všem svým lékařům** tak, aby tito mohli učinit příslušná opatření a předcházet komplikacím v souvislosti s léčbou nebo zdravotními výkony. Obzvláště důležitá je tato informace **v případě operace při nutnosti celkové anestezie. Zvýšená opatrnost je třeba při nasazování statinů, fibrátů, kortikoidů, kdy je nutná monitorace klinických příznaků a svalových enzymů**. Vzhledem k tomu, že je MD dědičným onemocněním, doporučuje se všem osobám s MD **těhotenství plánovat a před počtím využít genetického poradenství**.

autor: MUDr. Lívie Mensová

Neuromuskulární centrum 2. LF UK a FN v Motole

ASOCIACE MUSKULÁRNÍCH DYSTROFIKŮ V ČR, z. s.

Petýrkova 1953/24, 148 00 PRAHA 4 – Chodov

Česká republika

IČ: 16190254

Bankovní spojení: Komerční banka Praha 4

Číslo účtu: 0030333041/0100

MYOTONICKÁ DYSTROFIE

- Co je myotonická dystrofie
- Jak se projevuje
- Co je její příčinou
- Jak se diagnostikuje
- Jak probíhá péče
- Na co si dát pozor