

1837
2017
ΧΡΟΝΙΑ



ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ
ΑΙΓΙΝΗΤΕΙΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ

ΜΟΝΑΔΑ ΝΕΥΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ
(ΝΟΣΟΣ ΤΟΥ STEINERT)



ΑΘΗΝΑ 2022

ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ

(Νόσος του Steinert)

Τι είναι η Μυοτονική Δυστροφία;

Είναι ένα κληρονομικό νόσημα που προσβάλλει κυρίως το μυϊκό σύστημα αλλά μπορεί να έχει επιπτώσεις και σε πολλά άλλα όργανα του σώματος. Αποτελεί μέρος μιας ευρύτερης κατηγορίας νοσημάτων που είναι γνωστές ως «Μυϊκές Δυστροφίες».

Πού οφείλεται;

Παρότι η ακριβής βιοχημική βάση που προκαλεί τη νόσο δεν είναι ακόμα απολύτως γνωστή, η πιθανότερη αιτία αποδίδεται σε ένα γενετικό σφάλμα που προκαλεί βλάβες σε διάφορα κύτταρα του οργανισμού. Σε επίπεδο DNA, πρόκειται για μια βλάβη (μεταλλαγή) στο γονίδιο της μυοτονίνης-κινάσης, στο χρωμόσωμα 19. Όσο μεγαλύτερη είναι αυτή η βλάβη τόσο ενωρίτερα και βαρύτερα θα εμφανισθούν τα συμπτώματα της νόσου.

Σε ποια ηλικία εκδηλώνεται η νόσος;

Τα πρώτα συμπτώματα εμφανίζονται συνήθως στη δεύτερη δεκαετία της ζωής. Σε σπανιότερες περιπτώσεις, η νόσος μπορεί να εκδηλωθεί είτε κατά την βρεφική ηλικία (συγγενής μορφή) είτε σε πολύ όψιμη ηλικία (μετά το 50^ο έτος).

Ποια είναι τα κύρια συμπτώματά της;

Η νόσος εμφανίζεται με μυϊκή αδυναμία και ατροφίες, κυρίως στα πόδια, στα χέρια, στον αυχένα και στο πρόσωπο. Σε αντίθεση με τις υπόλοιπες μυϊκές δυστροφίες, η μυϊκή αδυναμία συνοδεύεται και από μυοτονία, δηλαδή δυσκολία στη χαλάρωση των μυών μετά από σύσπασή τους.

Με την πάροδο του χρόνου η συμπτωματολογία μπορεί να εμπλουτισθεί και από άλλα στοιχεία, όπως:

- καταρράκτη
- καρδιολογικά προβλήματα
- σακχαρώδη διαβήτη
- διαταραχές αναπνοής και κατάποσης
- δυσλειτουργία του πεπτικού συστήματος
- διαταραχές ύπνου
- ενδοκρινολογικά προβλήματα

Ιδιαίτερης βαρύτητας επιπλοκές μπορεί να ακολουθήσουν τη *γενική αναισθησία* λόγω της χορήγησης αναισθητικών φαρμάκων. Γι' αυτό, κατά τη διάρκεια χειρουργικών επεμβάσεων, ο αναισθησιολόγος πρέπει να έχει ενημερωθεί ότι ο ασθενής πάσχει από μυοτονική δυστροφία, ώστε να λάβει τα απαιτούμενα προληπτικά μέτρα.

Πώς εκδηλώνεται η “συγγενής μορφή” της νόσου;

Πρόκειται, συνήθως, για παιδιά που γεννιούνται από μητέρα που πάσχει από τη νόσο, αλλά σε τόσο ήπια μορφή που δεν έχει γίνει αντιληπτό. Αυτό που χαρακτηρίζει το νεογέννητο είναι η μεγάλη μυϊκή αδυναμία και υποτονία, χωρίς αυτά να συνοδεύονται από μυοτονία. Συχνά συνυπάρχουν δυσκολίες στην αναπνοή και στην κατάποση.

Πώς μεταβιβάζεται η Μυοτονική Δυστροφία;

Συνήθως ένας από τους δύο γονείς του αρρώστου νοσεί, σε κάποιο βαθμό. Κατά συνέπεια φέρει ένα παθολογικό γονίδιο της Μυοτονικής Δυστροφίας και ένα φυσιολογικό γονίδιο. Όταν τύχει ένα παιδί να κληρονομήσει το παθολογικό γονίδιο από τον άρρωστο γονέα, τότε θα νοσήσει και αυτό, ενώ αν κληρονομήσει το φυσιολογικό γονίδιο θα είναι υγιές. Αυτό συμβαίνει με πιθανότητα 50% για κάθε παιδί.

Πόσο συχνή είναι;

Η Μυοτονική Δυστροφία αποτελεί την πιο συχνή μορφή μυϊκής δυστροφίας στους ενήλικες, με συχνότητα 1 ασθενής για κάθε 8.000 άτομα από το γενικό πληθυσμό. Επειδή η νόσος χαρακτηρίζεται από μεγάλη ποικιλομορφία στα συμπτώματα και στην ηλικία έναρξης, είναι δυνατό ένα άτομο με πολύ ελαφριά συμπτωματολογία και προχωρημένη ηλικία εκδήλωσης να έχει προλάβει να αποκτήσει απογόνους και να τους έχει μεταβιβάσει το νόσημα. Είναι επίσης δυνατό οι απόγονοι αυτοί να εκδηλώνουν νωρίτερα τη νόσο και ακόμα να νοσούν βαρύτερα από τον γονέα. Γι' αυτό το λόγο στις περιπτώσεις που έχει διαγνωσθεί, με ανάλυση DNA, ότι κάποιος είναι φορέας του γονιδίου της Μυοτονικής Δυστροφίας, θα πρέπει να ελέγχονται και όλοι οι συγγενείς πρώτου βαθμού, προκειμένου να εντοπισθούν οι φορείς του γονιδίου που δεν έχουν ακόμα εκδηλώσει τη νόσο, ώστε να γίνουν οι απαραίτητες ιατρικές παρεμβάσεις. Μια από τις παρεμβάσεις αυτές είναι η διενέργεια προγεννητικού ελέγχου στα έμβρυα, που, προς το παρόν, είναι ο μόνος αποτελεσματικός τρόπος διακοπής της μεταβίβασης της νόσου στις επόμενες γενεές.

Πώς γίνεται η διάγνωση;

Εκτός από τον κλινικό και παρακλινικό έλεγχο που θέτουν την υποψία ότι κάποιος πάσχει από Μυοτονική Δυστροφία, η πιο αξιόπιστη εξέταση είναι η ανάλυση του DNA με την οποία εντοπίζεται η βλάβη του συγκεκριμένου γονιδίου.

Η ανάλυση του DNA δίνει τη δυνατότητα

- ακριβούς διάγνωσης της νόσου στον πάσχοντα,
- εντοπισμού των ατόμων που φέρουν το μεταλλαγμένο γονίδιο αλλά ακόμα δεν έχουν εκδηλώσει φανερά τα συμπτώματα της νόσου
- επίσης, η ανάλυση του DNA επιτρέπει τη διενέργεια **προγεννητικού ελέγχου** στα έμβρυα που έχουν πιθανότητα να φέρουν το μεταλλαγμένο γονίδιο.

Υπάρχει θεραπεία;

Παρότι, προς το παρόν, δεν υπάρχει αποτελεσματική θεραπεία, ορισμένες θεραπευτικές πρακτικές μπορούν να βελτιώσουν πολλά από τα συμπτώματα της νόσου. Ιδιαίτερη προσοχή και έλεγχο απαιτεί η καρδιακή λειτουργία, το σάκχαρο αίματος και η αναπνευστική λειτουργία. Χειρουργικές επεμβάσεις μπορούν να διορθώσουν τον καταρράκτη και τη βλεφαρόπτωση. Αποτελεσματικά αντιμετωπίζονται οι διαταραχές της αναπνοής, η δυσλειτουργία του πεπτικού συστήματος, οι διαταραχές ύπνου και τα ενδοκρινολογικά προβλήματα.

Ζωτικής σημασίας είναι η ενημέρωση του αναισθησιολόγου και του χειρουργού, ώστε σε περίπτωση γενικής αναισθησίας να λάβουν τα απαραίτητα μέτρα προς αποφυγήν επιπλοκών.

Υπάρχει δυνατότητα πρόληψης;

Όπως προαναφέρθηκε, δεν υπάρχει προς το παρόν, αποτελεσματική θεραπεία για την Μυοτονική Δυστροφία. Κατά συνέπεια, η πρόληψη αποτελεί τον μοναδικό τρόπο παρεμπόδισης μεταβίβασης της νόσου στις επόμενες γενεές. Αν η γενετική ανάλυση αναδείξει ότι κάποιο άτομο είναι φορέας του γονιδίου μπορεί να ακολουθήσει *προγεννητικός έλεγχος* στο έμβρυο κατά τον πρώτο μήνα της κύησης. Ο προγεννητικός έλεγχος παρέχει τη δυνατότητα στους γονείς να γνωρίζουν αν το έμβρυο έχει κληρονομήσει το παθολογικό γονίδιο και να αποφασίσουν έγκαιρα για τη συνέχιση ή τη διακοπή της κύησης.

Πώς μπορεί κανείς να μάθει περισσότερα για τη Μυοτονική Δυστροφία;

Περισσότερες πληροφορίες για τη Μυοτονική Δυστροφία παρέχονται στις παρακάτω ηλεκτρονικές διευθύνσεις:

- **Muscular Dystrophy Association (MDA)**
<http://www.mdausa.org/home.html>
- **National Society of Genetic Counselors (NSGC)**
<http://www.nsgc.org>
- **Myotonic Dystrophy Support Group**
www.mdsguk.org

Πού μπορεί να απευθυνθεί ο ενδιαφερόμενος ;

Στη Μονάδα Νευρογενετικής , της Α΄ Νευρολογικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών, “Αιγινήτειο Νοσοκομείο” λειτουργεί Ειδικό Ιατρείο καθώς και Εργαστήριο Νευρογενετικής για τη διερεύνηση των κληρονομικών νοσημάτων του νευρικού συστήματος.

Μεταξύ των άλλων κληρονομικών νοσημάτων γίνεται διερεύνηση και για τη Μυοτονική Δυστροφία τόσο στους ασθενείς όσο και στους συγγενείς τους και παρέχεται γενετική συμβουλή.

Δομή της Μονάδας

Συνυπεύθυνοι της Μονάδας Νευρογενετικής:

Γεωργία Καραδήμα Επ. Καθηγήτρια Βιολογίας-Νευρογενετικής

Γεώργιος Κούτσης Επ. Καθηγητής Νευρολογίας-Νευρογενετικής

Επιστημονικός σύμβουλος της Μονάδας Νευρογενετικής:

Μάριος Πάνας τ. Αν. Καθηγητής Νευρολογίας -Νευρογενετικής

Επιστημονικοί συνεργάτες:

Σταυρούλα Αριστείδου, Νευρολόγος

Χρύσα Κόνιαρη, Ειδικευόμενη Νευρολόγος

Αμαλία Μάνεση, Διοικητικός & Οικονομικός Επιστήμων

Υποψήφιοι Διδάκτορες:

Χρυσούλα Καρτάνου, Βιολόγος, MSc

Ζωή Κοντογεωργίου Βιολόγος, MSc

Διπλωματικοί φοιτητές μεταπτυχιακού επιπέδου :

Αλεφάντη Ιωάννα, Ιατρός

Παπαγιαννοπούλου Γεωργία, Ιατρός, Ειδικευόμενη Νευρολόγος

Πομώνη Στέλλα, Βιολόγος

Επικοινωνία:

Υπεύθυνη επικοινωνίας: Μάνεση Αμαλία, Διοικητικός & Οικονομικός Επιστήμων

Ώρες Επικοινωνίας: Καθημερινές 10:00π.μ με 14:00 μ.μ

Τλφ 210 7289118,288

emails: gkaradim@med.uoa.gr, gkoutsis@med.uoa.gr

Διεύθυνση

Αιγινήτειο Νοσοκομείο, Α΄ Νευρολογική Κλινική, Μονάδα Νευρογενετικής
Βασ. Σοφίας 74, 115 28 Αθήνα

ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΕΣ ΟΥΣΙΕΣ ΠΟΥ ΑΝΤΕΝΔΕΙΚΝΥΝΤΑΙ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΜΥΟΤΟΝΙΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ

Αντιαρρυθμικά φάρμακα (επιδείνωση των καρδιακών αρρυθμιών)

- Tocainide
- Procainamide
- Quinidine

Ουσίες χρησιμοποιούμενες κατά την αναισθησία (αναπνευστική καταστολή)

- Μυοχαλαρωτικά (εκπολωτικά)
- Νεοστιγμίνη
- Succinylcholine

Κατασταλτικά του κεντρικού νευρικού συστήματος (αναπνευστική καταστολή)

- Οπιοειδή
- Βαρβιτουρικά
- Βενζοδιαζεπίνες
- Υπναγωγά

*Έκδοση
Μονάδας Νευρογενετικής
Α' Νευρολογική Κλινική Πανεπιστημίου Αθηνών
Αιγινήτειο Νοσοκομείο*