

# **DISTROFIILE MUSCULARE**

# DISTROFIILE MUSCULARE

**Definiție:** afecțiuni cu evoluție progresivă, interesând musculatura voluntară prin **slăbiciune musculară** crescândă și **pierdere a forței motorii voluntare la nivelul mușchilor afectați.**

- Maladii genetice determinate, în raport cu o alterare primitivă a fibrelor musculare, care se distrug progresiv;
- DMP-urile determină un deficit muscular ereditar, cu o evoluție lentă;
- Tratatamentul este simptomatic, vindecarea definitivă nefiind încă posibilă.

# **DISTROFIILE MUSCULARE**

O serie de elemente permit individualizarea unor tipuri distincte de DMP:

- vârsta de debut;
- topografia deficitului motor;
- existența sau absența unei miotonii;
- asocierea sau nu a unei afectări sistemice;
- modalitatea de transmitere genetică.

# **DISTROFIILE MUSCULARE**

## Tipuri de DMP:

**A.DMP cu miotonie;**

**B.DMP legate de o anomalie a distrofinei;**

**C.DMP forma facio-scapulo-humerală;**

**D.DMP rare. (forma centurilor, etc)**

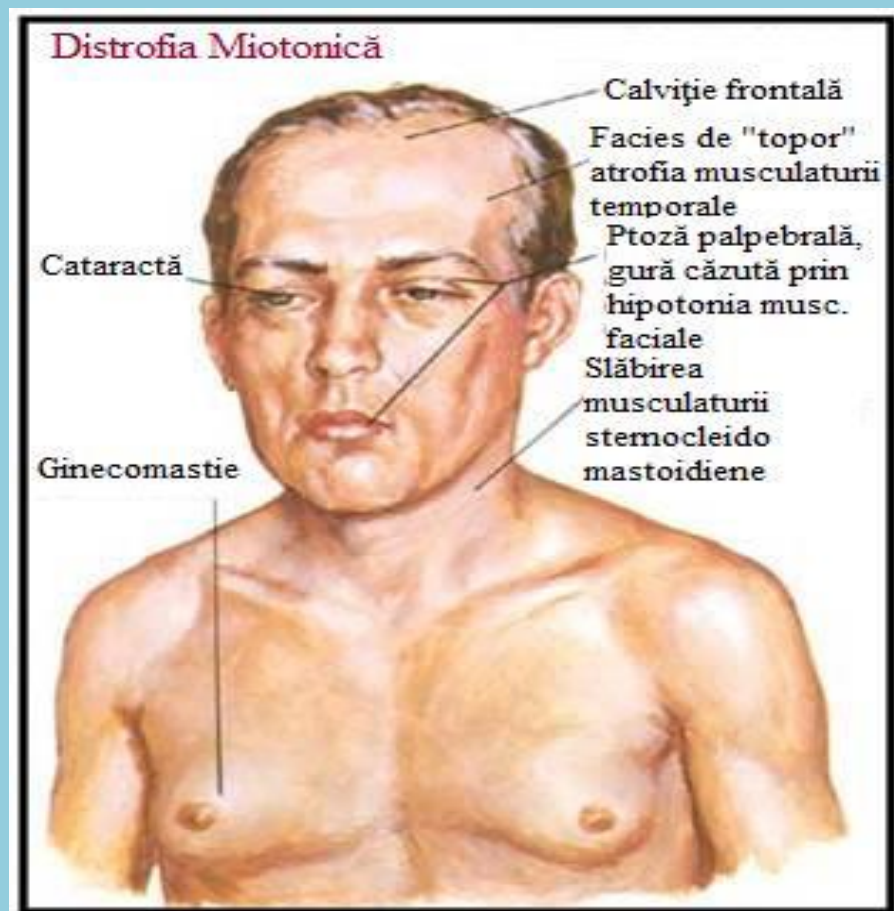
# DMP CU MIOTONIE

## Distrofia miotonică Steinert

**Etiologie:** maladie autozomal dominantă;

**Debut:** în general, debut la adultul tânăr (20-30 ani);

**Tablou clinic:** există simultan manifestări musculare și sistemice.



# Distrofia miotonică Steinert

## a) manifestări musculare:

Asociază un proces miopatic cu miotonie:

- *procesul miopatic* constă într-un deficit motor cu amiotrofie la nivelul:
  - **musculaturii feței și a mușchilor oculomotori** (facies adormit caracteristic)
  - **mușchilor sternocleidomastoidieni**
  - **mușchilor distali ai membrelor superioare și inferioare**
  - **mușchilor faringieni și ai laringelui** (generând disfagie și disfonie).
- *miotonia*:
  - predomină la mâini și la limba,
  - este indoloră (lentoare și dificultate la extensia degetelor).

## b) manifestări sistemice:

- cataractă precoce,
- calviție precoce fronto-parietală,
- tulburări endocrine (insuficiență gonadică, DZ),
- afectare cardiacă (tulburări de conducere),
- deteriorare intelectuală (frecventă),
- hiperostoză frontală internă.

# Distrofia miotonică Steinert

## Evoluția:

- este lentă, în medie 20-30 ani, mai mult sau mai puțin invalidantă, în funcție de individ.
- Decesul survine, în general, spre 50 de ani, consecutiv unor tulburări cardio-respiratorii.

## Tratament:

- nu există tratament specific.
- cataracta poate fi operată.
- corectarea stepajului (apărut prin afectarea musculaturii lojelor anteroexterne ale gambelor) se realizează prin atele antiequin.
- în rarele cazuri când miotonia este invalidantă, se pot administra medicamente ce stabilizează potențialul de membrană (carbamazepină, hidantoină– medicamente care sunt cardiotoxice).
- tulburările de ritm și de conducere sunt tratate; fie prin administrarea medicației antiaritmice, fie implantându-se un stimulator cardiac.

# DMP LEGATE DE O ANOMALIE A DISTROFINEI

## Generalități:

- distrofina este o proteină asociată membranei celulare a fibrei musculare a mușchiului striat. Gena acestei proteine este situată pe brațul scurt al cromozomului X.
- datorită mutațiilor suferite de gena corespunzătoare, distrofina poate fi: fie absentă din celulele musculare, fie prezentă în cantitate insuficientă sau/și în formă anormală.

Aceste anomalii sunt la originea a două maladii distincte:

**a) Maladia Duchenne**

**b) Maladia Becker**

Ambele maladii sunt recesive, X linkate (femeile transmit boala, iar băieții prezintă forma clinic manifestă).



# DMP LEGATE DE O ANOMALIE A DISTROFINEI

## Distrofia Duchenne

- Este cea mai frecventă și mai severă dintre DMP.

### Transmiterea genetică:

- băieți, mutație recesivă X-linkată a genei distrofinei (mama purtătoare asimptomatică).

### Istoric:

- alți bărbați afectați în familia mamei,
- copil normal la naștere.

**Debut:** la 2-4 ani, cade, probleme la urcatul - coborâtul scărilor, la schimbarea direcției de mers, ridicarea de pe sol, ROT normale la debut.

# Distrofia Duchenne

## – **Clinic:** deficit motor

- primele semne: oboseală musculară, slăbirea progresivă a musculaturii centurilor în special a șoldului;
- amiotrofii, ce apar la copilul mic, după ce acesta învață să meargă (debut clinic la 3 ani), inițial cu deficit motor al musculaturii centurii pelvine (mers legănat), apoi cu deficit motor al musculaturii centurii scapulare (omoplați înaripați),
- pseudohipertrofii ale moleților,
- retracții tendinoase
- hiperlordoză lombară (compensează slăbiciunea m. extensori ai șoldului);
- hipertrofia musculaturii gambelor;
- mers pe vârfuri la copii;
- mers imposibil în jurul vârstei de 12 ani;
- cifoscolioză;
- media vârstei la care ajunge în scaun cu roțile: **10 ani** → contracturi articulare:
  - flexori plantari gleznă
  - flexorii șoldului
  - flexori genunchi, cot, pumn
- tardiv: afectare respiratorie în decadele 2-3 de viață, afectare cardiacă → tulburări ritm, conducere, apoi cardiomiopatie, insuficiență cardiacă, moarte subită;
- distrofina din țesutul cerebral → scădere IQ, tulburări atenție, vorbire;
- obezitate: mai ales la debutul staționării în scaunul cu roțile (tardiv scăderea masei ponderale).

# **DMP LEGATE DE O ANOMALIE A DISTROFINEI**

## **Distrofia Duchenne**

### **Evoluția maladiei**

- Este rapidă. Mersul devine imposibil la 10 ani.
- Decesul survine între 20-30 ani, datorită unei afectări cardiace (cardiomiopatie dilatativă) sau/și respiratorii.

### **Tratamentul**

- Este pur simptomatic:
  - kinetoterapie,
  - corecția deformațiilor ortopedice,
  - asistarea respiratorie (inițial în ATI, apoi la domiciliu în timpul nopții),
  - tratamentul insuficienței cardiace.

**Fazele recuperării miopatiei Duchene** (se utilizează o clasificare simplificată, în 4 faze, care regroupează câte 2 cele 8 stadii ale clasificării Rusk):

**Faza 1: mers posibil, facil (aproximativ până la vârsta de 10 ani)**

- Stadiul I: mers posibil, pacientul poate urca o scară (cu ușoară dificultate),
- Stadiul II: pacientul urcă scara cu dificultate.

**Faza 2: stă în picioare (10-12 ani)**

- Stadiul III: nu poate urca trepte dar se poate ridica de pe un scaun normal,
- Stadiul IV: nu se poate ridica de pe scaun fără ajutor.

**Faza 3: faza opririi mersului (12-16-18 ani)**

- Stadiul V: pacientul se deplasează în scaunul cu rotile, dar poate performa activități cu membrele superioare;
- Stadiul VI: pacientul este limitat în toate activitățile.

**Faza 4: agravarea finală**

- Stadiul VII: pacientul nu mai poate sta așezat în poziție normală,
- Stadiul VIII: pacient la pat.

# DMP LEGATE DE O ANOMALIE A DISTROFINEI

## Distrofia Becker

### Transmiterea genetică:

- mutație recesivă X-linkată a genei distrofinei.

### Tablou clinic:

- debut în copilărie;
- slăbirea lent progresivă a musculaturii centurilor;
- păstrează posibilitatea de a merge după vârsta de 15 ani;
- insuficiență respiratorie după decada a patra;
- se asociază cardiomiopatie.
- **Tratament:**
  - exerciții de creștere a gradului de mobilitate;
  - necesită dispozitive ajutătoare;
  - nu necesită atâtea intervenții ca distrofia Duchenne.

# **DMP forma facio-scapulo-humerală;**

## **Transmiterea genetică:**

- transmitere autosomal dominantă.

## **Tablou clinic:**

- debut înaintea vârstei de 20 de ani;
- slăbirea progresivă a musculaturii feței, centurii scapulare, a musculaturii de dorsiflexie a piciorului;
- asociat hipertensiune, surditate.

## **Tratament chirurgical:**

- pentru a fixa scapula la peretele toracic, astfel încât pacientul să poată ridica brațul deasupra orizontalei.

# DMP rare

## Distrofia de centură

- sunt afecțiuni transmise mai frecvent autozomal recesiv; uneori autozomal dominant.
- debutul este la adolescent sau la adultul tânăr (între 10-30 ani), fie la musculatura centurii scapulo-humerale (tipul Erb), fie la centura pelvină (tipul Leyden-Moebius).
- afectarea inițială a unei centuri este urmată de afectarea celeilalte.
- apare frecvent o pseudohipertrofie a moleților și a mușchilor deltoizi.
- nivelul seric al enzimelor musculare este moderat crescut.
- invaliditatea este relativ severă la vârstă mijlocie.

Tabloul clinic al miopatiilor de centură este lipsit de specificitate, întrucât aspecte semiologice similare au:

- DMP de centură,
- alte miopatii genetic determinate (miopatii congenitale, miopatii metabolice),
- miopatii dobândite (polimiozitele cronice),
- amiotrofiile spinale progresive Kugelberg-Welander.

## **DMP rare**

### **Distrofia congenitală**

#### **Transmiterea genetică:**

- transmitere autosomal recesivă.

#### **Tabloul clinic:**

- debut la naștere;
- hipotonie, contracturi și relaxări tardive;
- insuficiență respiratorie precoce în unele cazuri, curs stabil în altele.



# **TRATAMENTUL DE RECUPERARE**

## **Obiective:**

- limitarea atrofiei musculare (protecția capitalului muscular)
- prevenirea și întârzierea constituirii atitudinilor vicioase
- ameliorarea și creșterea funcției respiratorii, prevenirea alterării ei
- menținerea performanței funcționale
- asigurarea maximului de confort fizic, psihic și social

# TRATAMENTUL DE RECUPERARE

## **Mijloace terapeutice:**

- intervenție chirurgicală: tenotomii șold, genunchi, gleznă (mers reluat a doua zi cu orteze de plastic apoi doar de genunchi),
- sfat genetic,
- recuperare medicală:
  - purtare de corset toraco-lombar împotriva scoliozei,
  - orteze, atele, gleznieri nocturne în poziții de dorsiflexie maximă, orteze de genunchi sau atele lungi utile și pentru gleznă și genunchi,
  - faze avansate – scaun cu roțile, intervenție chirurgicală pentru scolioză,
  - somnul în decubit ventral previne contractura în flexie a șoldului,
  - întinderi musculare blânde,
  - mobilizări articulare pasive și active,
  - încurajarea ridicării din scaunul cu roțile și stat în picioare sau târât în mâini pe abdomen (evitarea dezvoltării de contracturi la membre)
  - întreținerea capacității vitale prin exerciții de respirație, drenaj postural, tuse asistată, tratarea infecțiilor respiratorii (antibiotice), ventilație asistată - hipercapnie în timpul nopții.
  - asistență psihosocială pentru tulburări emoționale (pasivitate, agitație, agresivitate, comportament paranoic) și pentru incapacitate intelectuală, mai ales verbală.
  - pentru evitarea contracturilor
    - \* posturare, activitate, mers, alergat, jucat
    - \* exerciții de creștere a mobilității, stretching.