






POJASNA MIŠIĆNA DISTROFIJA (LGMD)

30. RUJAN

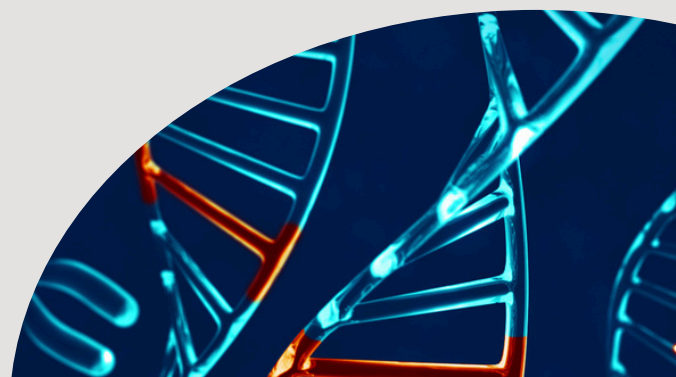
DAN SVJESNOSTI O POJASNOJ
MIŠIĆNOJ DISTROFIJI

POJASNA MIŠIĆNA DISTROFIJA (LGMD)

-  HETEROGENA SKUPINA BOLESTI MIŠIĆA
-  30 SUBTIPOVA
-  TIP 1 AUTOSOMNO DOMINANTNI POD TIPOVI (A - C)
-  TIP 2 AUTOSOMNO-RECESIVNI POD TIPOVI (A - Z)
-  2018. STRAUB I SUR. NOVA KLASIFIKACIJA (D I R)

AUTOSOMNO DOMINANTNI OBRAZAC NASLJEĐIVANJA 10% BOLESNIKA

AUTOSOMNO RECESIVNI OBRAZAC NASLJEĐIVANJA OKO 90 % BOLESNIKA



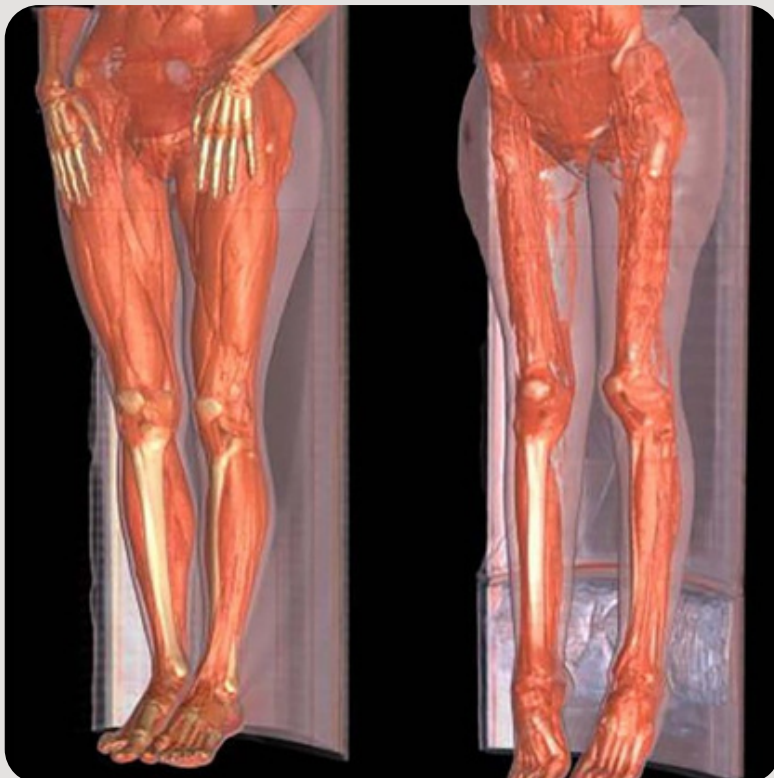
POJASNA MIŠIĆNA DISTROFIJA (LGMD)

NAJRAŠIRENIJI - **PMD tip 2 A (kalpainopatija), PMD 2B (disferlinopatija) i PMD 2 C –F sarkoglikanopatije**

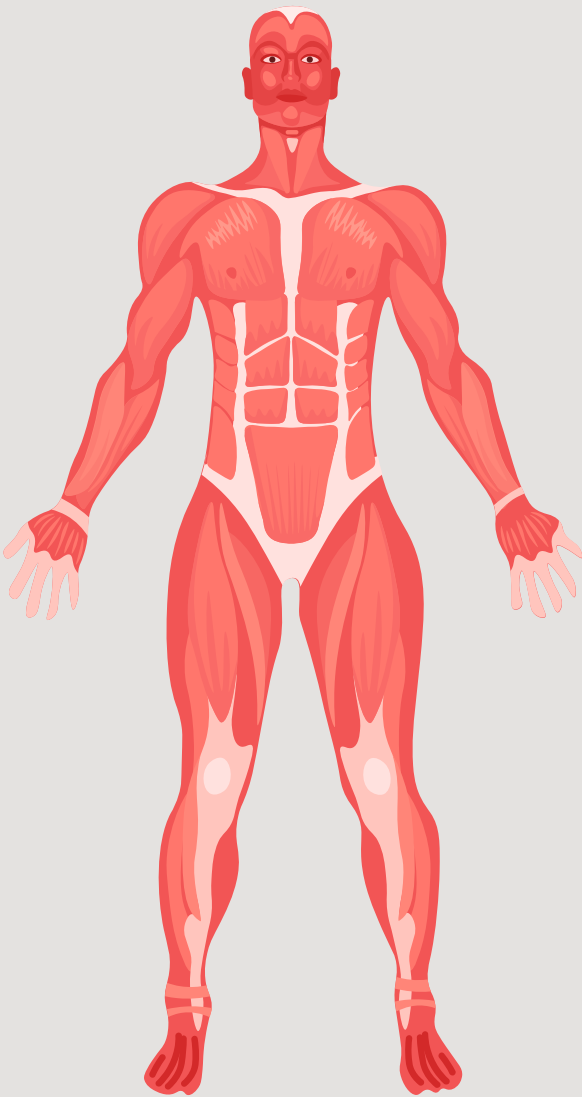
PMD tip 2A	PMD tip 2B	PMD tip 2C-F
<p>AUTOSOMNO RECESIVNA</p> <p>MUTACIJA GENA KOJI KODIRA PROTEIN KALPAIN 3 (CAPN3)</p> <p>30% -40% SVIH LGMD</p> <p>GEN NA KROMOSOMU 15 U REGIJI 15Q 15.1-Q21.</p> <p>VELIKI BROJ MUTACIJA (OKO 500)</p> <p>MUTACIJA 550DELA/550DELA NAJČEŠĆA U POPULACIJI HRVATSKIH BOLESNIKA</p>	<p>MUTACIJA GENA KOJI KODIRA PROTEIN DISFERLIN</p> <p>KLINIČKI SE PREZENTIRA KAO: POJASNI (LG) FENOTIP</p> <p>DISTALNA MIOPATIJA MIYOSHI</p> <p>„RIGID SPINE” SY</p> <p>SLABOST M. GASTROCNEMIUSA I M.SOLEUSA, MIŠIĆA PODLAKTICA UZ SAČUVANU AKTIVNOST MIŠIĆE ŠAKE.</p> <p>CK (KREATIN KINAZA) IZUZETNO VISOK</p>	<p>MUTACIJA SARCOGLIKAN GENA</p> <p>SASTOJAK JE STANIČNE MEMBRANE, IMA ULOGU U ODRŽAVANJU MEHANIČKE STABILNOSTI STANIČNE MEMBRANE</p> <p>KLINIČKA SLIKA SLIČNA DMD</p> <p>SLABOST ZAHVAĆA ZDJELIČNE MIŠIĆE, MIŠIĆE RAMENOG OBRUČA, TRBUŠNE STIJENKE, IZRAŽENA HIPERTROFIJA M. GASTROCNEMIUSA</p>

KLINIČKA SLIKA

- AUTOSOMNO DOMINANTNI OBRAZAC NASLJEĐIVANJA
- SIMPTOMI SE OBIČNO JAVLJAJU U ADOLESCENCIJI ILI ODRASLOJ DOBI
- PROGRESIVNO SLABLJENJE MIŠIĆA: SLABOST U MIŠIĆIMA ZDJELICE I RAMENA



KLINIČKA SLIKA



**OTEŽANO PODIZANJE RUKU
IZNAD GLAVE**

OTEŽANO NOŠENJE TERETA

SKOLIOZA I LORDOZA

**NARUŠENA FINA MOTORIKA
PRSTIJU I ŠAKE**

**OTEŽANO HODANJE UZ I NIZ
STEPENICE, OTEŽANO USTAJANJE**

NARUŠENA RAVNOTEŽA

GEGAJUĆI HOD



DIJAGNOSTIČKI POSTUPCI

CK - KREATIN KINAZA

EMG - ELEKTROMIOGRAFIJA

**EKG - ELEKTROKARDIOGRAM
I ULTRAZVUK SRCA**

BIOPSIJA MIŠIĆA

Medical procedure referral

Biopsy test



LIJEČENJE

- FARMAKOLOŠKA TERAPIJA
- FIZIKALNA TERAPIJA I REHABILITACIJA
- RADNA TERAPIJA
- PSIHO SOCIJALNA PODRŠKA
- MEDICINSKO SAVJETOVANJE
- INFORMIRANJE O BOLESTI I DOSTUPNIM RESURSIMA
- EKSPERIMENTALNI I ISTRAŽIVAČKI TRETMANI
- GENSKA TERAPIJA I KLINIČKA ISPITIVANJA
- KIRURŠKO LIJEČENJE

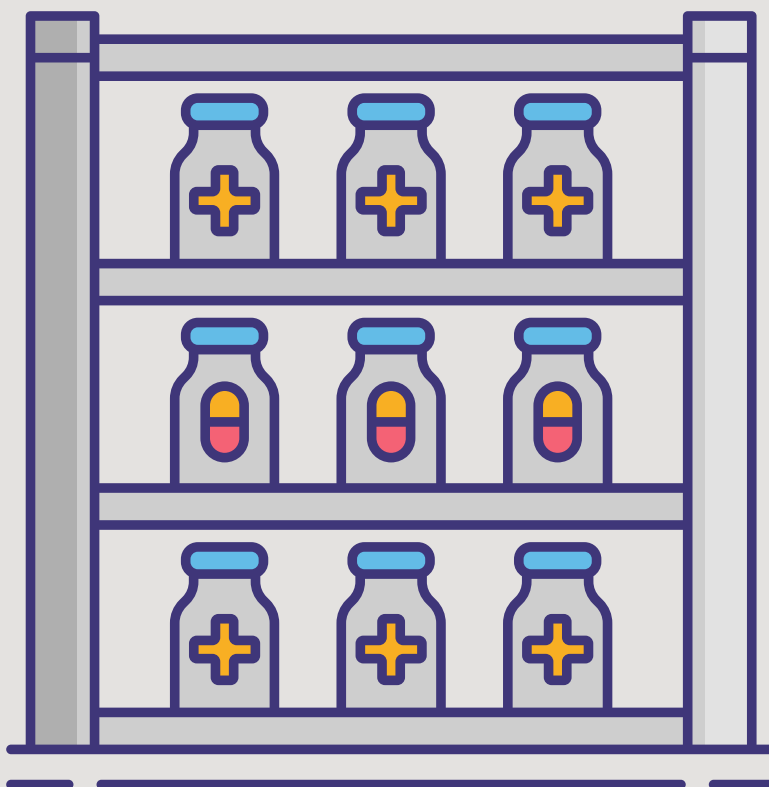


FARMAKOLOŠKA TERAPIJA

- SIMPTOMATSKA TERAPIJA: UROTROFIN, INAKTIVACIJA MIOSTATINA, TAMOKSIFEN, IDEBENON

- KORTIKOSTEROIDI - SAMO KOD FUKUYAMA (FUKITIN) LGMD 2M

- ANABOLICI - NOVA ISTAŽIVANJA NISU POTVRDILA UČINKOVITOST



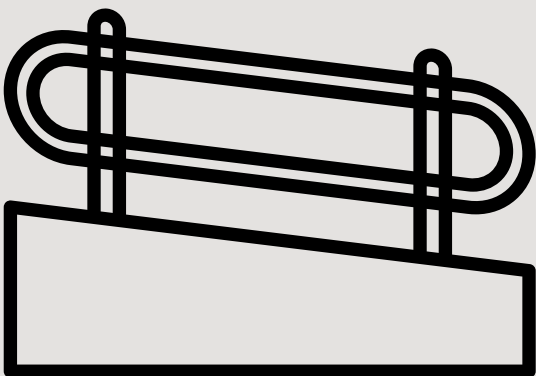


RADNA TERAPIJA

VJEŽBE FINE MOTORIKE

TEHNIKE UŠTEDE ENERGIJE
PRI OBAVLJANJU AKTIVNOSTI
SVAKODNEVNOG ŽIVOTA

POMOĆ PRI HODANJU,
SMANJENJE OPTEREĆENJA NA
POGOĐENE MIŠIĆE,
POBOLJŠANJE MOBILNOSTI





RADNA TERAPIJA

**PRILAGODBE U KUĆI:
UKLJUČUJUĆI
INSTALIRANJE RAMPI,
PRILAGOĐAVANJE
KUPAONICA I DRUGIH
PROSTORA KAKO BI SE
OLAKŠALO KRETANJE**



**PRILAGODBE U
RADNOM OKRUŽENJU:
PRILAGODITI RADNE
UVJETE ILI RADNO
MJESTO KAKO BI SE
OLAKŠALO
OBAVLJANJE POSLA**





FIZIOTERAPIJA

VJEŽBE ISTEZANJA,
AEROBNE VJEŽBE,
UMJERENE KARDIO VJEŽBE ZA
POTICANJE CIRKULACIJE I RADA SRCA

VJEŽBE OPSEGA POKRETA,
VJEŽBE ZA JAČANJE MIŠIĆA,
VJEŽBE ZA JAČANJE TRUPA

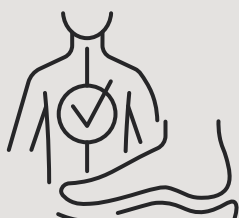
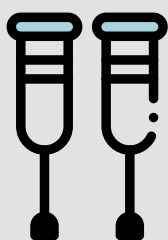
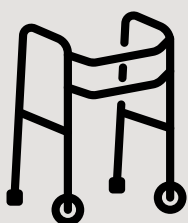
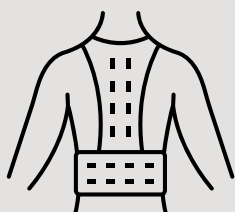
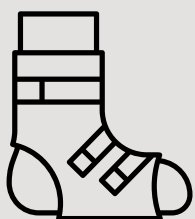
RESPIRATORNE VJEŽBE

HIDROTERAPIJA



FIZIOTERAPIJA

PRIMJENA ORTOPEDSKIH POMAGALA



UDLAGE

ORTOZE - LUMBALNE,
LUMBOSAKRALNE, HKAFO,
KAFO, AFO

KORZETI

STEZNIK ZA KRALJEŠNICU

ŠTAKE I HODALICE

ŠTO DONOSI BUDUĆNOST?



GENSKA TERAPIJA

**“POPRAVLJANJE” GENA - ANTISENCE
OLIGONUKLEOTIDI –PROTUSMJERNI
(ASO)**

CRISPR SUSTAV

NADOMJESTNA TERAPIJA



DRUŠTVO DISTROFIČARA ZAGREB

Zagreb, Dalmatinska 1

tel.: 01 48 48 908

IBAN: HR 60 2360000 1101462323

OIB: 79315449004



<https://www.ddz.hr/>



<http://tiny.cc/ddz>