



**БЪЛГАРСКА АСОЦИАЦИЯ ЗА
НЕВРОМУСКУЛНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ
Б А Н М З**

1220 София, жк. Надежда, бл. 253, вх. Б, ап. 45, тел.: 0878 580 590; 0894 365 855

Офис: 1220 София, жк. Надежда, ул. Недко войвода № 49

тел. 02 936 04 49, тел. /факс: 02 936 26 88

E-mail: banmz@abv.bg, [facebook.com/BANMZ](https://www.facebook.com/BANMZ)

www.banmz.bg

**ФАЦИОСКАПУЛОХУМЕРАЛНА
МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ**

Отговор на двадесет и един въпроса

1. Какво представлява?

Представлява състояние на загуба на мускули, причинено от генетичен дефект, засегнал някои от протеините на мускулите.

2. Има ли други наименования?

Да. Синдром на Ландуз - Дежерин и фазиоскапулоперонална мускулна дистрофия са някои от предишно използваните наименования. Освен това някои хора с диагноза на скапулохумерален или скапулоперонален синдром могат да изпаднат в това състояние.

3. Защо това е наименованието?

Името описва нормално срещаното местоположение на отслабените мускули: фацио - лицеви, скапуло - раменно-гръбни, хумерални - горна част на ръката. Може обаче да бъдат засегнати и ръцете.

4. Колко, остро и хронично е състоянието?

Средно по един на десет и един на всеки пет души са на инвалидна количка през втората половина на живота си, като най-тежките наблюдавани форми на синдрома са безсилие на врата, предмишниците, китките и пръстите. За една трета от наследилите гена, обаче съществува вероятност да изживеят живота си без това да се прояви в някаква значителна степен при тях. По-голямата част от засегнатите хора са някъде между тези две крайности.

5. Кои са най-слабите признаци, че даден човек е засегнат?

Слабост в лицевите мускули може да бъде подозрителна, ако очите остават леко отворени по време на сън, или ако клепачите не могат да се затворят достатъчно добре за да закрийт зениците. Трудности при свиване на устните при свирене с уста или надуване на балони са също признак за това заболяване.

При бебето или при малкото дете могат признаците на лицевите мускули да бъдат съвсем слабо проявени. По-късно подозренията могат да бъдат подкрепени от слаби болки в раменната област, заоблени рамена и слаби предмишници.

6. Това засяга ли жизнени органи?

Състоянието не засяга мускулите на сърцето или тези, отговорни за дишането, и следователно в общия случай не засяга жизнени органи.

7. Ще имам ли физически ограничения?

Колкото по-рано през живота се появи синдрома, толкова по-скоро е евентуалното развитие. Много трудно, обаче е да се установи за даден индивид развитието на синдрома на слабост както за ръцете, така и за краката. Макар, че при над 50% от хората и краката са засегнати в известна степен, за тези от тях, при които това не е очевидно до започването на средна възраст, много слаба е вероятността по-късно да се наложи евентуално използването на инвалидна количка.

8. По какъв начин се засягат краката?

Ранната слабост в глезените, причиняваща „сгъване на стъпалото“ не е нещо необикновено. Към средна възраст при 50% от хората се развива известна степен на слабост в колената или бедрата.

9. До каква степен ще бъдат засегнати моите синове и дъщери?

Степента на засегнатост не е известна за дадено семейство. Леко или средно засегнати родители могат да имат по-силно засегнати синове или дъщери и обратно. Мъжете и жените биват засегнати в еднаква степен.

10. На каква възраст обикновено се проявява?

Признаци на мускулна слабост /особено в областта на лицето/ се проявяват при поне 50% от хората, които носят гена към

12 годишна възраст и 95% проява на синдрома към 25 годишна възраст. Най-често засегнатия човек за пръв път разбира за мускулната слабост през детството или през юношеството, когато той или тя изпитват трудност при вдигане на едната или двете ръце. Най-често друг признак е проявлението в горната част на гърба.

По време на детството може да се развие също и слабост в краката. При някои хора симптомите могат да не се проявят до настъпването на зряла възраст.

11. Как се наследява?

Всяка наследствена характеристика или функция се определят от отделен ген. Тези гени са свързани заедно в хромозоми, подобно на мъниста върху наниз. Днес е известно, че генът на FSH се намира в 4 хромозома. Едно копие от тази конкретна двойка /например тази получена от засегнат родител/ е дефектно.

И оттук, съществува шанс 50:50 за всяко дете от поколението на засегнат родител да наследи дефектното копие /което води до FSH мускулна дистрофия/ или здравото копие /което не води до риск от проява на FSH за тези индивиди или тяхното поколение/.

АВТОСОМАЛНА ДОМИНАНТНА НАСЛЕДСТВЕНОСТ ПРИ FSH МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ

- 1 – засегнат родител
- 2 – незасегнат родител
- 3 – съпруг/а/
- 4 – незасегнато дете
- 5 – засегнато дете
- 6 – засегнато дете
- 7 – съпруг/а/
- 8 – незасегнато дете
- 9 – незасегнати деца

- 10 – засегнато дете
- 11 – незасегнато дете
- 12 – очевидно незасегнато, но прекалено рано, за да се потвърди клинично/
- 13 – хромозома с дефектен ген
- 14 – хромозома със здрав ген
- 15 – при всяка бременност съществува 50% вероятност от раждането на засегнато дете, независимо от пола на детето.

12. Винаги ли съществува предистория в семейството?

Обикновено да, но не е задължително. Човек, с FSH диагноза може да има новонастъпила генна мутация /т.е. не я е наследил от никой от родителите си/. Много по-често, обаче, даден човек с FSH диагноза е наследил дефектния ген от един от своите родители. Може да се случи новодиагностициран човек да е имал семейна предистория, но това не е било установено преди, поради причина симптомите при останалите членове от семейството да са били съвсем слаби или поради погрешно поставяни диагнози.

За повечето конкретни случаи, включително остра проява в ранна детска възраст, понастоящем е възможно посредством кръвен тест едновременно от засегнатия, и от неговите родители, да се установи генетичния дефект, причинил FSH и по този начин да се потвърди диагнозата.

13. Ако нямам никакви симптоми, мога ли все пак да съм носител на гена и да го предам на своите деца?

Тъй като симптомите при повечето хора с FSH се проявяват преди 20 годишна възраст, изчислено е, че синът или дъщерята на засегнат човек, при който няма проявление на състоянието и е над 20 годишна възраст най-грубо е предразположен с вероятност 1:20 да е носител на гена. Много от „рисковата“ група, обаче, които са слабо засегнати, не знаят за признаците на наличие на отклонение. Следователно, горното ниво на сигурност може да бъде дадено само при наличие на преглед от лекар, запознат със състоянията на синдрома.

14. Мога ли да избегна предаването на дефектния ген на децата си?

Използването на генетични маркери, близки до FSH генът в хромозома 4 позволява на генетиците да проследят посредством изследването на кръвни проби дефектния FSH ген през няколко поредни поколения в големи фамилии. Това означава, че генетичният тест понастоящем е възможен при някои бременности, където плодът е подложен на риск да бъде носител на FSH, но за всеки отделен случай трябва да бъде проведено предварително семейно проучване, за да се определи до колко това е вероятно.

За разлика от това, когато при даден човек се докаже нова генетична мутация /т.е. и двамата родители са живи и незасегнати от синдрома/ и същият желае да има дете е възможно провеждането на точни предварителни тестове. Използването на сперма или яйцеклетка от донор е една от алтернативните възможности за дадена двойка, търсеца избягване на предаването на дефектния ген.

При други от случаите, генетичното тестване може да спомогне за разрешаването на дадена несигурност около засегнатото положение за даден младеж. Членовете на семейството или двойки, търсеци по-нататъшна информация следва да се обърнат към тяхната местна Клинична генетична служба и да се информира за пренатална диагностика.

15. Колко рядко се среща?

Никой не може да бъде напълно сигурен, и честотата на синдрома може да варира за различните места. По общи оценки честотата на срещане е между 1:400 000 и 1:20 000 души. Във Великобритания честотата на срещане е най-вероятно поне един човек на всеки 50 000 /общо около 1 200 случая/.

16. Мога ли да подобра силата на мускулите?

На този етап липсват одобрени медикаменти за лечение на заболяването. Подходът е свързан с проследяване на състоянието на болните и симптоматично лечение. Редовни леки

упражнения /особено плуване/ са изключително благоприятни. Изключително важно е да се свали телесното тегло /чрез диета ако се налага/, за да може да се намали стреса върху вече отслабените мускули.

Ако се предприемат упражнения за увеличаване на силата на мускулите, всяко изграждане следва да бъде провеждано постепенно.

17. Може ли хирургическата намеса да помогне?

Плоските мускули, които придържат раменните капачки към гръдния кош най-често са доста слаби и това води до трудности при повдигането на ръцете. Една операция за скапуларна фиксация /фиксиране на раменните капачки към ребрата отзад/ дава възможност на някои от тежко засегнатите хора да могат да използват в ограничена степен ръцете си. Тъй като продължителното обездвижване на крайниците може да увеличи слабостта в неизползваните мускули, желателно е преди операцията да се извърши комплексна оценка от невролог и ортопед.

18. Анестетиците представляват ли риск?

Не е известно да има риск, но трябва да сте сигурни, че анестезиологът е запознат предварително с диагнозата, преди да даде мнение.

19. Длъжен ли съм да декларирам това върху форми за застраховка?

След като веднъж е била поставена диагнозата, Вие сте длъжен да декларирате това, винаги когато това се поиска. Тъй като синдромът няма значително въздействие върху жизнени органи, трябва да помолите своя лекар за уверително писмо, ако имате такива проблеми. Когато кандидатствате за шофьорска книжка, особено за категория HGV или PSV, същата може да се издаде за ограничено време, като при подновяване се изисква съответният регламентиран медицински преглед.

20. Могат ли да възникнат други проблеми?

В млади семейства и при някои отделни случаи, могат да се наблюдават загуба на слуха и специфични проблеми с кръвоносните съдове от обратната страна на очите. Още не е известно дали тези рядко срещани симптоми са действително свързани в някаква степен с FSH мускулна дистрофия, или се отнасят конкретно и отделно за тези изолирани случаи.

21. В какви насоки се водят изследванията понастоящем?

През 1990 год. беше открито, че генът, причиняващ РЗН мускулна дистрофия при повечето от семействата, се намира в 4 хромозома. През 1992 год. беше открито, че при много от случаите причината за FSH мускулната дистрофия е пренареждане на генетичния материал /ДНК/ в единия край на тази хромозома. Понастоящем е възможно само индентифицирането на пренареждането за някои от конкретните случаи посредством сравняването на кръвни проби от засегнат човек и неговите здрави родители. Основните области за научни изследвания са:

а - изучаване на пренареждането на ДНК за отделните случаи

б - търсене на подобни ДНК пренаредби при подобни мускулни нарушения, като напр. При скапулоперонална мускулна дистрофия

в - усилия за по-точно характеризиране на самия ген. Това ще доведе до идентифициране на съмнителен дефектен протеин в мускула, разбиране механизма на болестта и възможностите за евентуално лечение.

Написано от Д-р П.У.Лънт, клиничен генетик-консултант и Д-р П.Жарден, научен сътрудник по генетика.

КОНТРОЛ НА ТЕГЛОТО ПРИ ПАЦИЕНТИ С МУСКУЛНА ДИСТРОФИЯ

Може ли диетата да навреди на мускулите?

Модерните техники за оценяване на общото количество на мазнина и мускул при пациенти с мускулна дистрофия ни позволяват да видим, че чрез диетата не се срещат промени в количеството мускул, въпреки загубата на много килограми излишна мазнина.

Диета.

По принцип диетата поддържа добро поемане на протеин и има ниско калорично поглъщане. Това означава ядене особено на храна ниска на мазнини. Храна, богата на целулоза е добра за намаляване на апетита и за привикване на стомаха към по-малко храна. Диетиците могат да дадат полезни идеи за най-добрите храни за ядене.

Важно е да се осъзнае, натрупаната мазнина акумулирана няколко години ще отнеме много месеци на диетичен контрол, за да бъде изгубена. Докато се спазва диета средно се поддържа загуба на тегло от половин до един килограм на седмица практически.

Движение.

Движението е важна част на диетичната програма. То пречи на забавянето на обмяната на веществата, което се среща с ограничаването на храната. В по-тежките форми на мускулна дистрофия правенето на движения може да е трудно, но дори и малкото количество допълнително движение ще е от полза. Предотвратяването на излишното тегло придобива и става много важно особено при деца, докато те са много активни.

Кое е точното тегло?

Вашият доктор или диетолог трябва да може да Ви даде целево тегло, към което да се стремите. При децата това е сложно; няма еднозначно решение и всичко зависи от индивидуална-

та възраст, стадия на развитие и количеството мускул. Фактът, че дете с мускулна дистрофия и подходяща телесна мазнина ще изглежда очевидно слабо, може би ще затрудни родителите при регулиране на теглото му. Нормалният външен вид обаче означава излишно тегло.

Принцип.

Тенденцията към натрупване на излишно тегло ще постави допълнителен товар върху вече отслабналите мускули при мускулната дистрофия. Пациентите се освобождават от няколко килиграма от излишната мазнина и ще се движат по-ефективно, помощниците ще открият това като по-лесно ги вдигат, и по-късно ще има по-малко напрегане на отслабналия дихателен мускул. Спомнете си за облекчението при поставяне долу на тежък куфар; към това трябва да се стремите.

Защо тялото натрупва мазнини?

Количеството храна, която ние ядем е внимателно контролирано от нашите потребности, но може също да се влияе от семейни навици. Пациент с мускулна дистрофия може да натрупа мазнина дори и да яде същото като останалите членове на семейството.

Намаляването на количеството мускул, не само влияе на количеството енергия /храна/ , използвана в покой, но и заради отслабналите мускули по-малко енергия е необходима за намалената активност. Енергията на храната , ако е по-голяма от тази, която тялото очаква ще се натрупа като мазнина. Енергията, използвана във всекидневната дейност и движението са много важни за контрола на теглото когато те са намалени става много по-лесно да се напълнее. Пациентът със свръх тегло с мускулна дистрофия не е лаком, но се нуждае от по-малко храна от по-активните си колеги. Въпреки, че деца с мускулна дистрофия ядат по-малко с израстването си , тяхната намалена активност означава, че дори и малко допълнителна храна се натрупва като мазнина.

Къде е излишната мазнина?

В началото е трудно да се разбере, че “нормално” оформен пациент с мускулна дистрофия носи ненужна мазнина. Контурите на нашето тяло са резултат от разпределението на мускул и мазнина. С мускулната загуба поддържането на нормална форма означава допълнителна мазнина.

Разумно слаб.

Леки закуски, които могат да се използват от намалената диета, вместо главно ядене, използване на хляб или друга възможност до 25 гр.

а – 2 сварени яйца с препечена филийка

б – 50 гр. сардели с препечена филийка

в – 2 яйца бъркани /в незалепащ тиган/ с препечена филийка

г – 25 гр. настъргано сирене върху препечена филийка, с домати или чиста туршия /сурова туршия/

Предложения за опакован обяд.

а – 50 гр. всякакво студено месо, включително и консервирано

б – 25 гр. сирене с нокълцана глава лук или домати или зеленчукова салата или чиста туршия

в – 50 гр. съомга и краставица

г – 100 гр. твърдо сирене

д – 50 гр. слабо изпечена на скара пушена сланина /бекон/

е – 2 бъркани яйца

А също така: домашно направена зеленчукова супа в шише, салата в пластмасов съд.

Леки закуски, които имаме в къщи.

а – 25 гр. настъргано сирене върху цветно зеле

б – 1 сварено яйце и 25 гр. леко изпечен бекон

в – 50 гр. леко изпечен бекон с изпечени гъби и домати

г – 2 сварени яйца върху спанак

д – 2 яйца на омлет /на незалепащ тиган/

- е – студено пилешко бутче
- ж – 2 твърдо сварени яйца
- з – 100 гр. домашно сирене
- и – 25 гр. твърдо сирене
- й – 50 гр. домашно сирене, завито в 25 гр. студена шунка
- к – 50 гр. леко студено месо
- л – 50 гр. леко студен агнешки котлет

Това което трябва и което не трябва

Трябва

- да се яде редовно /3 пъти на ден/
- да се ядат храни богати на протеини с всяко ядене - месо риба, яйца, сирене, мляко - 75 гр. месо, 150 гр. риба, 2 яйца, 50 гр. твърдо сирене, 500 гр. обезмаслено мляко
- да се ядат много зеленчуци, задушени или сурови
- да се ядат пресни плодове - 3 броя на ден - 1 ябълка, 1 портокал, 1 круша, да се ядат и банани и грозде, но по рядко, тъй като те са богати на много калории
- да се пие обилно вода, също допустими: неподсладени плодови сокове, доматиен сок, нискокалорични газирани напитки, чай и кафе /може с мляко/ без захар
- да се яде скара, печена или храна на пара
- да се маже масло или маргарин много тънко
- да се яде малко хляб. Той съдържа известно количество протеини, витамини и минерали

Не трябва

- да се яде между яденетата
- да се яде големи порции сирене, млякото е също много високо калорично, затова обезмасленото е за предпочитане
- да има главно ядене съдържащо сладкиши и спагети
- да се ядат картофи или ориз

- да се ядат пудинги или консервирани плодове, кексове или бисквити
- да се яде повече от 3 филийки хляб на ден / 1 филийка = 2 сухара/
- да се пие алкохол, лимонада и плодова каша
- да се пържи храната
- да се яде мармалад, конфитюр и мед, и разбира се никаква захар или сладкиши

Примерен образец за контрол на теглото.

Закуска

Чай или кафе с мляко. Половин грейпфрут или неподсладен сок от грейпфрут. 1 филийка хляб или препечена филийка, тънко масло, 1 яйце сварено или 1 резен леко печен бекон.

Втора закуска

Чай или кафе с мляко

Обяд

2 филийки хляб, тънко намазани с масло за сандвич с месо или риба или яйце. Да се добавят домати или друга салата каквато обичате. Пресен плод.

Следобедна закуска

Чай или кафе с мляко

Вечеря

Не много гъста зеленчукова супа или доматиен сок, ако обичате. Месо или риба или сирене или яйца. Зеленчуци или салата. Пресен плод.

Заклучение.

Диетичният контрол на теглото е един от пътищата, чрез който пациентите могат действително да помогнат на себе си и на техните семейства, и това да е като добавка към ползата от физиотерапията и ортопедичната хирургия.