

KONGENITALNA MIŠIĆNA DISTROFIJA - prikaz slučaja -

M.Novak¹, D.Novak¹, S.Ilić-Tasić¹,
B.Bjelaković¹, H.Stamenković¹, G.Mihajlović¹, M.Dimić² i S.Todorović³

Dečja interna klinika KC Niš¹
Zavod za zaštitu mentalnog zdravlja Niš²
Institut za neuropsihijatriju dece i omladine Beograd³

UVOD: Mišićne distrofije predstavljaju grupu naslednih bolesti koje se karakterišu postepenom degeneracijom mišićnih vlakana češće proksimalnih nego distalnih mišića. Početak bolesti je u ranom uzrastu. Vremenom dolazi do atrofije mišića. Najčešća i najteža forma distrofije je Duchenova, pseudohipertrofična distrofija.

MATERIJALI I METODI RADA: Naš pacijent je 20-to mesečno dete muškog pola, primljeno na Kliniku zbog oslabljenog disanja na plućima. Neurološkim pregledom se zapaža facies myopatica, hipotonija mišića trupa i ekstremiteta, sniženi miotatski refleksi, kao i pseudohipertrofija mišića listova. Od laboratorijskih vrednosti izdvajamo: LDH 1258, CPK 10665, HBDH 1185.8. Zbog ove sumnje dete je poslato u Institut za neuropsihijatriju za decu i omladinu Beograd, gde je potvrđena dijagnoza analizom 26 egzona gena za distrofin. Utvrđeno je da kod bolesnika postoji delecija egzona 50 koja je patognomonična za distrofičnu miopatiju.