

# ΑΑ154: ΜΥΪΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ DUCHENNE

## ΣΕ ΝΗΠΙΟ 16 ΜΗΝΩΝ ΧΩΡΙΣ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ

Αγγελική Τζαγκαράκη<sup>1</sup>, Παναγιώτα Σπυρομήτρου-Ξιούφη<sup>1</sup>, Σοφία Στεφανάκη<sup>1</sup>, Νιωτάκης Γεώργιος<sup>2</sup>, Ευαγγελία Λιαδάκη<sup>1</sup>, Ευαγγελία Στεφανάκη<sup>1</sup>, Γεωργία Βλαχάκη<sup>1</sup>

1. Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου "Βενιζέλειο", Ηράκλειο Κρήτης
2. Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών, Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου "Βενιζέλειο", Ηράκλειο Κρήτης



### Σκοπός

- Μελέτη σπάνιας περίπτωσης ασθενούς με DMD που διαγνώστηκε ασυμπτωματικός.

### Εισαγωγή

- Η μυϊκή δυστροφία Duchenne (DMD) είναι μία προοδευτικά επιδεινούμενη νευρομυϊκή νόσος που οδηγεί σε αναπηρία.
- Συχνά, διαγιγνώσκεται αργά.
- Μέση ηλικία διάγνωσης στο Ηνωμένο Βασίλειο είναι τα 4,3έτη.
- Συνήθως μεσολαβούν 1,6 έτη από την ανησυχία των γονέων μέχρι τη διάγνωση (έχει εξελιχθεί μυϊκή αδυναμία).
- Έχει X-φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα.
- Αφορά 1:3.600-6000 γεννήσεις αρρενων, ενώ οι μεταλλάξεις αφορούν το γονίδιο της δυστροφίνης.



### Υλικό-Μέθοδος

- Νήπιο άρρεν 16μηνών παραπέμπεται στο ιατρείο παχυσαρκίας της κλινικής μας για διερεύνηση παχυσαρκίας (ΒΣ 16,5kg>97<sup>η</sup>ΕΘ, BMI 22,3>97<sup>η</sup>ΕΘ).
- Διενεργείται εργαστηριακός έλεγχος: υπόχρωμη μικροκυτταρική αναιμία (Hb 10,4g/dl), φερριτίνη 3,67pg/ml, τρανσαμινασαιμία (SGOT 145U/L, SGPT 189U/L), CPK 7.497U/L.

Αγγελική Τζαγκαράκη<sup>1</sup>, Παναγιώτα Σπυρομήτρου-Ξιούφη<sup>1</sup>, Σοφία Στεφανάκη<sup>1</sup>, Νιωτάκης Γεώργιος<sup>2</sup>, Ευαγγελία Λιαδάκη<sup>1</sup>, Ευαγγελία Στεφανάκη<sup>1</sup>, Γεωργία Βλαχάκη<sup>1</sup>

1. Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου "Βενιζέλειο", Ηράκλειο Κρήτης



### Αποτελέσματα

- Με τα δεδομένα αυτά το νήπιο εισήχθη στην κλινική μας.
- Από την κλινική εξέταση: νήσσειο βάδισμα, μη καλή κάμψη ισχίων-γονάτων σε ανέβασμα σκάλας, σημείο Gowers (+), τενόντια αντανακλαστικά κατά φύση, καλή μυϊκή ισχύς, λοιπά συστήματα ουδέν.
- Ελήφθησαν επιπλέον: αέρια αίματος-αμμωνία-γαλακτικό οξύ, χρόνοι πήξεως, ορμόνες θυρεοειδούς-ινσουλίνη, φυλλικό οξύ-B12, ιολογικός-ανοσολογικός έλεγχος, εστέρες καρνιτίνης-οργανικά οξέα ούρων, σερουλοπλασμίνη, CDG, γονιδιακός έλεγχος Duchenne-Becker, γενική-μυοσφαιρίνη ούρων.
- Ακόμη, διενεργήθηκαν υπερηχογράφημα κοιλίας-υπερηχοκαρδιογράφημα.
- Τα αποτελέσματα της μοριακής ανάλυσης ήταν συμβατά με DMD και ο υπόλοιπος έλεγχος φυσιολογικός.

### Συμπέρασμα

- Η καθυστερημένη διάγνωση ασθενούς με DMD μπορεί να είναι καταστροφική για τον ίδιο και την οικογένεια του.
- Η έκβαση των ασθενών βελτιώνεται με την ιδανική διαχείριση-ταχύτερη διάγνωση και οι ασθενείς μπορεί να φτάσουν έως την 4η δεκαετία της ζωής τους.
- Καθώς η έντονη συμπτωματολογία της νόσου συνήθως εκδηλώνεται στην όψιμη νηπιακή ηλικία χρειάζεται εγρήγορση από τον παιδίατρο για την έγκαιρη διάγνωσή της

