

Beckerova muskulární dystrofie

Beckerova muskulární dystrofie (*Becker Muscular Dystrophy, BMD*) je genetické onemocnění svalů lidského těla. Jedná se o **X-vázanou** gonozomálně recesivní dědičnost, proto jsou postižení především mužského pohlaví (99,9 %). **Ženy** jsou často **přenašečky**, tzn. mutovaný gen je obsažen v jejich DNA, ale jeho recesivita zapříčiní, že se neprojeví. Beckerova svalová dystrofie je obecně mírnější formou Duchennovy svalové dystrofie (Duchenne Muscular Dystrophy=DMD). Výskyt BMD v populaci je asi 1:18 000 ^[1].

Genetika

Svalová dystrofie je způsobena **deleci** určité části chromozomu . Rozložení delecí je typické pro oblast **spektrinové repetic** (až 46 %^[2]). Beckerova svalová dystrofie představuje asi 15 % ^[3] mutací v lokusu.

Zásadním genetickým **rozdílem** mezi alelovými fenotypy DMD a BMD je, že DMD je geneticky **letální**, zatím co u BMD je reprodukční schopnost mužů zachovávána ve vysokém procentu. Z toho důvodu je frekvence zděděných mutací velmi **vysoká** a nově vzniklých mutací je minimum. Obě formy dystrofie se liší svým nástupem a průběhem, ne mírou závažnosti.

Genetický test na rozpoznání této nemoci je nákladný, protože k mutaci dochází na jednom z **největších** lidských genů.

Příčiny

Na molekulární úrovni jsou příčiny různé. Jednou z nejčastějších příčin dystrofie je nízká koncentrace nebo **abnormální** forma proteinu **plektinu** ve svalové tkáni, což je způsobeno **mutací** příslušného genu chromozomu X. Ve svaích pak nedochází ke správnému navázání **desmino-plektinového systému**.

Příznaky

Beckerovu muskulární dystrofii lze na molekulární úrovni odhalit již v prenatálním období.

V dětství nebo začátkem *puberty* (okolo 11 let) se začínají objevovat příznaky:

- celková **tělesná slabost** (postižený není fyzicky zdatný, má podprůměrné výsledky ve sportu,...),
- svalové křeče.

V období *dospívání* se příznaky stupňují. Objevují se:

- obtíže při **rychlé chůzi**, chůzi do schodů, běhu,
- nesnáze při zvedání těžkých břemen,
- **ztráta svalové hmoty** (oblast ramen, horních a dolních končetin),
- ochabnutí mimických a žvýkacích svalů → problém s příjmem potravy,
- ochabnutí **svěračů** → samovolný únik moči nebo stolice (inkontinence),
- neschopnost chůze od 40.-50. roku,
- respirační potíže, srdeční problémy a další projevy spojené s **ochabnutím hladké svaloviny**.

Léčba

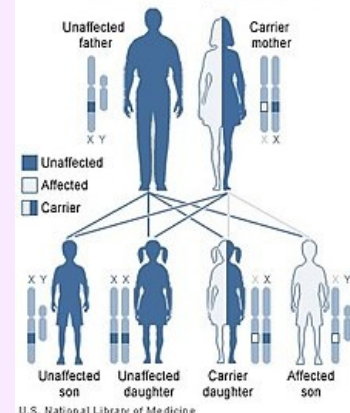
Léčba příčiny aktuálně není známa.

Lze **zpomalit** průběh onemocnění těmito způsoby:

- pravidelná rehabilitace (nárazové cvičení nemá smysl),
- svalové masáže,

Beckerova muskulární dystrofie

X-linked recessive, carrier mother



U.S. National Library of Medicine

X-vázaná recesivní dědičnost, matka přenašečka

Příčina	mutace genu pro plektin
Vyšetření v ČR	seznam pracovišť (https://new.slg.cz/pracoviste/mg/vys-etreni/331/)
Incidence ve světě	1:18 000 v populaci
Klasifikace a odkazy	
MKN-10	G71.0 (https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/G71.0)
MeSH ID	D020388 (https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D020388)
OMIM	300376 (https://omim.org/entry/300376)
orphanet	ORPHA98895 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=13912)
MedlinePlus	000706 (https://medlineplus.gov/ency/article/000706.htm)
Medscape	313417 (https://emedicine.medscape.com/article/313417-overview)

- protahující dlahy (ve spánku protahují a procvičují sval).

Odkazy

Související články

- Duchennova muskulární dystrofie
- Daltonismus
- Hemofilie

Externí odkazy

- KAČÍRKOVÁ, Jitka. *Beckerova svalová dystrofie (BMD)* [online]. [cit. 2016-10-23]. <<http://www.amd-mda.cz/nervosvalova-onemocneni/diagnozy-typy-nervosvalovych-onemocneni/beckerova-svalova-dystrofie-bmd>>.

Použitá literatura

- NUSSBAUM, Robert L, Roderick R MCINNES a Huntington F WILLARD, et al. *Klinická genetika: Thompson & Thompson*. 6. vydání. Praha : Triton, 2004. 492 s. ISBN 80-7254-475-6.
- LÜLLMANN-RAUCH, Renate. *Histologie*. 1. vydání. Praha : Grada, 2012. 576 s. ISBN 978-80-247-3729-4.

Reference

1. KAČÍRKOVÁ, Jitka. *Beckerova svalová dystrofie (BMD)* [online]. Asociace muskulárních dystrofií v ČR, ©2016. [cit. 2017-01-13]. <<http://www.amd-mda.cz/nervosvalova-onemocneni/diagnozy-typy-nervosvalovych-onemocneni/beckerova-svalova-dystrofie-bmd>>.
2. NUSSBAUM, Robert L, Roderick R MCINNES a Huntington F WILLARD, et al. *Klinická genetika: Thompson & Thompson*. 6. vydání. Praha : Triton, 2004. 492 s. ISBN 80-7254-475-6.
3. NUSSBAUM, Robert L, Roderick R MCINNES a Huntington F WILLARD, et al. *Klinická genetika: Thompson & Thompson*. 6. vydání. Praha : Triton, 2004. 492 s. ISBN 80-7254-475-6.