

UVOD

Mišićne bolesti predstavljaju raznovrsnu grupu oboljenja koje se razlikuju po etiologiji, kliničkim manifestacijama i mogućnostima liječenja. Mogu se podijeliti na:

- mišićne distrofije,
- zapaljenska oboljenja mišića,
- miotonije,
- stečene miopatije i metaboličke miopatije,
- periodične paralize,
- bolesti neuromišićne spojnice.

U većini slučajeva se radi o hroničnim bolestima koje imaju progresivan karakter. Mišićne bolesti se manifestuju slabošću mišića i po pravilu su zahvaćeni mišići ramenog i karličnog pojasa i proksimalni mišići ekstremiteta.

Mišićna distrofija predstavlja grupu mišićnih oboljenja koju karakteriše progresivna slabost i odumiranje mišića koji kontrolišu pokrete tijela. Mišićne distrofije predstavljaju nasljedna oboljenja mišića degenerativne prirode. Mišićno tkivo slabi i odumire a umjesto njega nastaje masno i vezivno tkivo.

Oblici mišićne distrofije mogu se prenositi sa generacije na generaciju ili se mogu pojaviti spontano kod pojedinca kao rezultat mutacije određenog gena. Neki oblici mišićne distrofije su vidljivi odmah nakon rođenja djeteta a neki se mogu pojaviti u ranom djetinjstvu ili kasnijoj životnoj dobi.

Mišićne distrofije se razlikuju po kliničkoj slici i patološkim promjenama mišića, prema načinu nasljeđivanja, prema starosnoj dobi javljanja simptoma i brzini progresije kliničke slike.

Cilj rada je prikazati najnovija saznanja o mišićnim distrofijama a posebno prikazati najnovija saznanja o postupcima i značaju rehabilitacije oboljelih od mišićnih distrofija.

Rad se sastoji iz četiri dijela. U prvom dijelu se govori o mišićnim distrofijama, etiologiji, vrstama mišićne distrofije, dijagnostici, prevenciji i načinima liječenja.

U drugom dijelu govori se o rehabilitaciji pacijenata sa nervnomišićnim bolestima, u koje ubrajamo i mišićnu distrofiju. U trećem dijelu objašnjena je rehabilitacija oboljelih od mišićne distrofije, zavisno od faze bolesti. U četvrtom dijelu objašnjene su i prikazane pojedine vrste vježbi.

1. MIŠIĆNE DISTROFIJE

Mišićne distrofije su primarna, nasljedna oboljenja mišića, degenerativne prirode.

Najčešće počinju u mladem životnom dobu i razvijaju se godinama. Najčešće su zahvaćeni mišići karličnog i ramenog pojasa i proksimalni mišići ekstremiteta, mišići glave, vrata i trupa. Simptomatologija se po pravilu razvija sporo, progresivno, simetrično.

Variraju prema kliničkoj slici i patološkim promjenama mišića, načinu nasljeđivanja, periodu javljanja, simptomima i brzini progresije kliničke slike.

1.1. Etiologija

Svaki oblik mišićne distrofije uzrokovan je greškom na određenom genu koji je povezan sa funkcijom mišića. Geni su osnovne funkcionalne jedinice nasljedstva koje obavještavaju ćelije i tkiva u tijelu o tome koje će specijalizirane funkcije obavljati. Postoji oko 80.000 pojedinačnih gena smještenih u 46 hromozoma unutar svake ćelije u ljudskom tijelu.

Kad se formira plod, on prima od svakog roditelja po 23 hromozoma. To je ukupno 46 hromozoma odnosno 23 para. Dvadeset dva para hromozoma se nazivaju autosomatski što znači da su identični i kod muškarca i kod žena. Dvadeset treći par je polni hromozom i on određuje pol djeteta. Svaka žena nosi 2 X hromozoma a muškarac 1X hromozom i 1Y hromozom. Plod će primiti 1X hromozom od majke a od oca X ili Y hromozom. Ako plod primi X hromozome od oba roditelja, biće djevojčica, a ako primi X hromozom od majke a Y hromozom od oca, biće dječak.

Geni se nalaze sjedinjeni na ovim hromozomima i svaki gen ima preciznu lokaciju. Jedan ili više gena može imati određenu manu ili se može izgubiti, a usljed toga mogu nastati ozbiljni poremećaji, kao što su npr. mišićne distrofije.

Zavisno od vrste mišićne distrofije poremećeni ili nedostajući geni mogu biti naslijeđeni. Način na koji se poremećaj naslijeđuje razlikuje se zavisno od vrste oboljenja. Svaki gen nosi kod koji je potreban da bi se stanici naredilo da proizvede određeni protein.

Proteini su molekule koje obavljaju sav rad stanica i povezani sa genima odgovorni su za čitavu strukturu i funkcije živih stanica, od boje očiju do mišićne funkcije.

Mišićno tkivo je sastavljeno od dugih mišićnih vlakana a svako vlakno je produžetak stanice koja je sastavljena od pojedinačnih stanica. Geni u jedrima ovih stanica nalažu proizvodnju proteina koji izvršavaju funkciju mišićnog tkiva.

Različiti tipovi mišićne distrofije rezultat su grešaka u različitim proteinima određenim u različitim genima. Jedan od tih proteina je distrofin. Postoje tri glavna načina nasljeđivanja a to su:

- autosomatsko dominantno naslijeđe
- autosomatsko recesivno naslijeđe
- X- vezano recesivno naslijeđe