

Konjenital miyotonik distrofi

Konjenital miyotonik distrofi nedir?

Konjenital miyotonik distrofi, miyotonik distrofinin küçük çocuklarda görülen formudur

(aynı zamanda Steinert hastalığı olarak bilinir). Genelde miyotonik distrofide belirtiler ya çocuklukta başlar ya da daha ileri yaşlarda, ancak konjenital miyotonik distrofinin belirtileri doğuştan bellidir. Bu durum sadece annede miyotonik distrofi varsa ortaya çıkar (anne bunu bilmeyebilir) ve anne bunu çocuğa daha şiddetli bir form halinde geçirir. Konjenital 'doğuştan' demektir çünkü durum genelde ya doğumda ya da hemen sonrası belirlenir; miyotonik 'kasların katılığı ile ilgili' demektir; ve distrofi 'kasların aşırı zayıflaması ve güçsüzlüğü' demektir. (Konjenital miyotonik distrofi, konjenital miyopati veya konjenital kas distrofisi ile aynı değildir. Bunlar veya diğer sağlık sorunları hakkında daha fazla bilgi için lütfen Muscular Dystrophy Association (Kas Distrofisi Derneği) ile irtibat kurun.)

Bu sağlık sorunu ne kadar yaygındır?

Bu sağlık sorunu nadir görülür, ancak konjenital miyotonik distrofi tarafından etkilenen bir aile yalnız değildir: destek, tavsiye ve bilgi sağlayabilecek birçok başka ailelerle, gruplarla ve uzmanlarla irtibat kurulabilir.

Belirtiler nelerdir?

Konjenital miyotonik distrofisi olan bebekler genelde doğduktan sonra nefes almakta zorluk çekerler ve suni solunum cihazı kullanılarak, yardım edilmeye ihtiyaçları olabilir. Akciğerlerdeki salgıların temizlenmesi için emme (vakum) gerekli olabilir. Solunum sorunları doğduktan sonra da devam edebilir, ve çok şiddetli olabilir ve hayati tehlike oluşturabilir, özellikle bebek zamanından önce doğdu ise. Yeni doğum devresi (doğumdan sonraki 28 gün) geçtikten sonra, solunum sorunları hafiflemeye eğilimlidir.

- Bebek genelde 'gevşek'tir, bu bebeğin kas tonunun zayıf olduğu demektir. Bu durum genelde yaşla gelişme gösterir. Bebeğin solunumuna ve akciğer fonksiyonuna yardımcı olmak ve hareketliliği ve güçlenmeyi teşvik etmek için, bebeğe çok küçük yaştan itibaren fizik tedavisinin uygulanması oldukça önemlidir.
- Bebeğin başının kontrolü zayıf olabilir.
- Yüzde güçsüzlük ve yüz ifadelerinde eksiklik yaygın görülür. Bu, çocuğun tepki göstermediği demek değildir, bu sadece çocuğun normal ölçüler alanında yüz hareketlerini yapamadığından ama zamanla yüz hareketlerinde gelişme olabilir. Anne ve babalar, aileler, arkadaşlar ve daha sonra öğretmenler bunun bilincinde olmalıdır.
- Daha büyük çocukların motivasyonları ve konsantrasyonları zayıf olur ve kolay yorulurlar. Çocuk terapistik oyun gruplarına gidebilirse, çocuğa ilerideki yıllarda yardımcı olacak olan, eğitim ve gelişmeyi uyarma üzerinde önemli etkisi olabilir.



**MUSCULAR
DYSTROPHY
AUSTRALIA**

PO Box 2200
North Melbourne 3051
Australia

111 Boundary Road
North Melbourne 3051
Australia

Tel. 61 3 9320 9555
Fax. 61 3 9320 9595
Email Info@mda.org.au

ABN & DGR 33 376 893 530
Reg. A1497Z

"Home of MDA" - MDA.org.au

"CampMDA"
www.CampMDA.org

Muscular Dystrophy
Research Foundation
www.mdrf.net

National Muscular Dystrophy
Research Centre
www.nmdrc.org

- Çocuklarda yumru ayaklılık yaygındır (talipes). Bu hafif de olabilir, şiddetli de; fizik tedavisi ile her iki türde de gelişme olur ancak şiddetli durumlar, düzeltici ameliyat gerektirir. Fizik tedavisi önemlidir, pasif esnetmeler ayak sorunlarına yardımcı olur.
- Barsak ve idrar kontrolünün gelişmesi bazen gecikir. İdrar kontrolü genelde normal olacak kadar gelişme gösterir, ancak barsak sorunları, özellikle kabızlık, barsak duvarındaki kasın zayıflığından dolayı, sürekli olabilir. Gördüğünüz gibi, konjenital miyotonik distrofilli çocuklar için, vücutlarının diğer sistemleri, kaslarından olandan daha fazla sorun teşkil eder. Tamamiyle ilgisiz olarak görünen bir belirti, aslında buna bağlı olabilir. Bu rahatsızlıklara tedavi uygulayan kişinin, geniş çaptaki ilgili sorunlar hakkında bilinçli olması çok önemlidir.

Teşhis ne kadar erken konulur?

Hamileliği süresince, konjenital miyotonik distrofilli bir çocuğun annesi, bebeğin anne karnındaki hareketlerinin normalin altında olduğunu farketmiş olabilir. Annede hidramniyon (amniyotik sıvının anormal artışı) olmuş olabilir ve doğum vaktinden önce olabilir. Doğumdan sonra bebeğinde ortaya çıkıncaya kadar, anne kendisinde miyotonik distrofi olduğunu bilmeyebilir. Doğum esnasında (doğumdan önce bebekte konjenital miyotonik distrofi olduğu biliniyorsa), hastane görevlilerinin, bebeğin derhal yoğun bakıma ihtiyacı olacağı ve anne babanın da işlemler hakkında bilgilendirilmeleri gereklidir.

Ne kadar şiddetli veya hafif?

Konjenital miyotonik distrofi şiddet açısından, çocuktan çocuğa büyük farklılıklar gösterebilir. Şayet çocuğa teşhis doğumundan hemen sonra konuldu ise, belirtilerin daha şiddetli olma olasılığı vardır. Bu durumlarda, özel ayakkabılar, yürümeye yardımcı aygıtlar ve bacağa takılan metal destek (calipers) gerekli olabilir. Bu sağlık sorunundan etkilenen çocukların sadece birkaçı tekerlekli sandalye kullanmak zorunda olabilir. Maalesef, konjenital miyotonik distrofi öldürücü olabilir, özellikle yaşamın ilk haftalarında; ancak bir yaşını dolduran bir çocuğun yetişkin yaşa ulaşması beklenir.

Konjenital miyotonik distrofi kalıtımla nasıl geçer?

Bu sağlık sorunu 'baskın (dominant)' kalıtım örneğini takip eder, yani ortalama, miyotonik distrofilli bir kadının çocuklarının yarısı bu sorundan etkilenecektir. Sorun her iki cinsiyeti de etkiler ancak genelde etkilenen ebeveyn annedir.

OTOZOMAL DOMİNANT KALITIM

Her hamilelikle, bu çiftin çocuğunun sorundan etkilenme şansı, çocuğun cinsiyeti ne olursa olsun, %50'dir.

Tedavisi veya çaresi var mı?

Şimdilik hayır, ancak:

- fizik tedavisi ve uğraşla terapi (occupational therapy), çocuğun fiziksel durumunu geliştirmek veya muhafaza etmek açısından, çok önemlidir,
- teşhisin doğruluğu gittikçe artmakta,
- doğum öncesi testler, hamileliğin erken dönemlerinde yapılabiliyor.

Bu sağlık sorunu için araştırmalar yapılıyor mu?

İyi bir haber, bu durum hakkında yapılan araştırmaların oldukça aktif ve verimli olduğudur. 1992'de araştırmacılar miyotonik distrofiye neden olan genetik bozukluğu tanımladılar. Bu son derece önemli bir dönüm noktasıydı çünkü araştırmacıların bu geni ve kodladığı protein(ler)i çalışmalarına fırsat tanır, ve ancak genin çalışmasını anlayarak, tedavi geliştirme yollarını düşünmeye başlayabilirler. Miyotonik distrofiye neden olan genetik bozukluk türünün, şimdiye kadar tüm test yapılanlarda adeta aynı olduğunu artık biliyoruz. Bu, durumun binlerce yıl önce gendeki tek özgün bir değişiklikten kaynaklandığına işaret

eder. Miyotonik distrofiye neden olan gen, vücudun birçok fonksiyonunu etkileyen önemli bir proteini yönetiyor gibi görünmektedir. Bu yüzden miyotonik distrofinin bu kadar çeşitli etkileri oluyor. Gende ne kadar büyük bozulma varsa, belirtilerin o kadar şiddetli olma ihtimali olduğu gösterilmiştir. Bazı üst üste binen kesişmeler olmasına rağmen, genetik çalışmalardan, üç ana kategori genelde önceden tahmin edilebiliyor, fark edilemeyecek kadar hafif belirtiler, orta şiddette belirtiler ve çok şiddetli belirtiler.

Merkezi Cardiff ve Londra'da olan araştırmacılar aynı zamanda, çok nadir durumlarda (%2-3) genetik bozukluğun nesilden nesile gerçekten azaldığını da ortaya çıkardılar. Miyotonik distrofinin şiddeti nesilden nesile artışa eğilimlidir (yukarıda sözü edilen nadir durumlar haricinde). Bu, büyükbabada sadece katarak olabileceği ancak torununun miyotonik distrofinin konjenital formundan oldukça etkilenebileceği demektir. Bu yüzden, miyotonik distrofidan etkilenmiş bir kişinin akrabalarını araştırmak, o kişiye genetik danışmanlık seçeneğini vermek açısından, çok önemlidir.

Anestezi risk oluşturur mu?

Ameliyatlar ve anesteziler riskli olabilir. Ameliyatın planlanmasından önce cerrahi doktorun ve anestezi uzmanının, çocukta konjenital miyotonik distrofi olduğunu bilmeleri çok önemlidir. Sorunlar genelde, doktorun rahatsızlığı bilmediği durumlarda ortaya çıkar; dikkat edilirse, ameliyatlar genelde emniyetlidir. Hastalar, durumlarını belirten bilezik veya kolye takabilirler. Bayan veya erkek cüzdanlarında taşınabilecek, özel uyarı kartları vardır. Daha fazla bilgi için MDA ile irtibat kurun.

Konjenital miyotonik distrofisi olan bir çocuğa normal aşuları yaptırılabilir mi?

Evet.

Durumda gelişme olacak mı?

Genelde çocuklukta gelişme görünür ancak ileri yıllarda tekrar kötüye gidebilir.

Daha fazla bilgi almak veya üye olmak için irtibat kuracağınızı numara: Muscular Dystrophy Australia

Tel: 03 9320 9555

WEB: MDA.org.au

