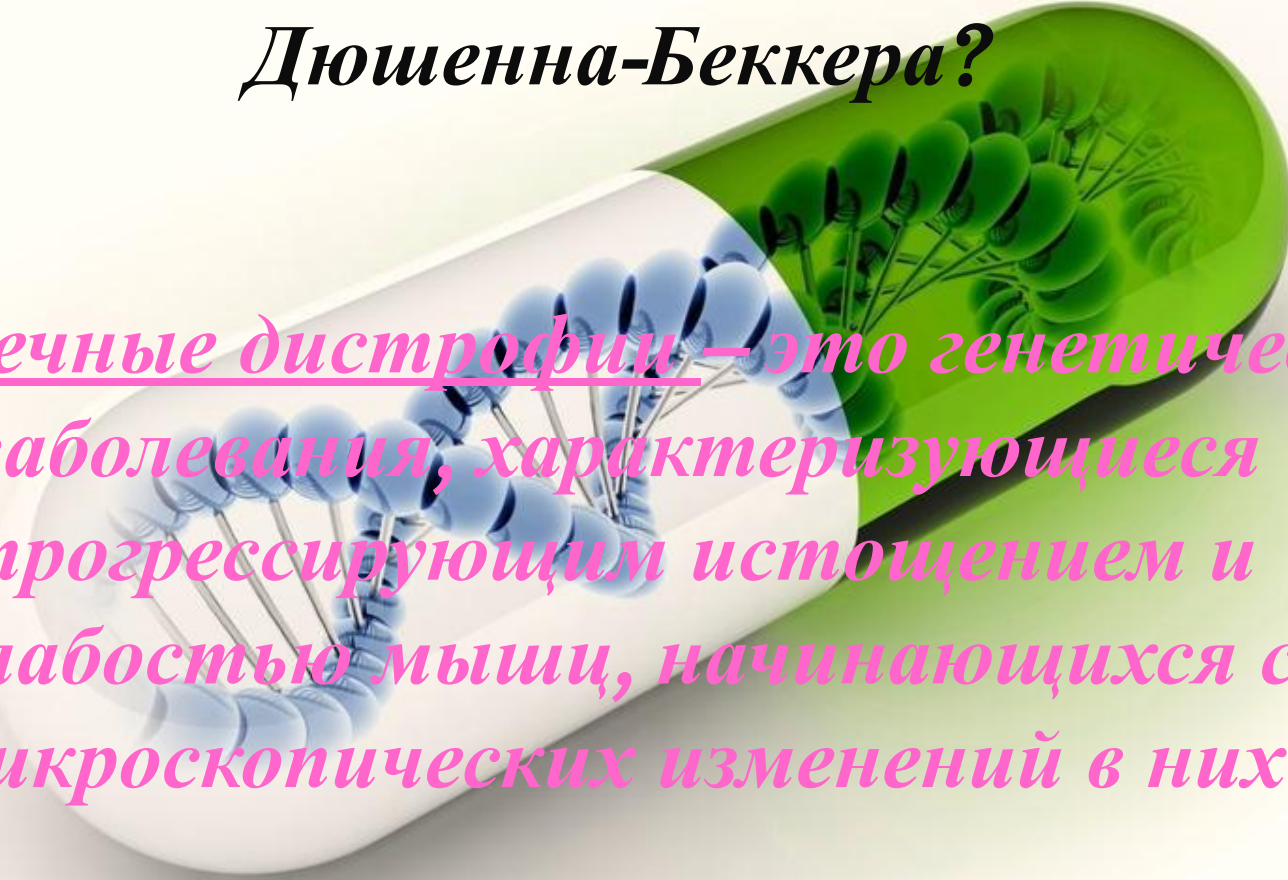


Что такое мышечная дистрофия Дюшенна-Беккера?

Мышечные дистрофии – это генетические заболевания, характеризующиеся прогрессирующим истощением и слабостью мышц, начинающихся с микроскопических изменений в них.

A 3D illustration of a muscle fiber, showing a cross-section with myofibrils and a longitudinal section with myofibrils and mitochondria.

Это семейное?

МДД и МДБ наследуются по так называемому X-сцепленному типу. Это означает, что ген, мутация в котором и вызывает заболевание, расположен на X-хромосоме.

Каждый сын, рожденный женщиной с мутацией в гене дистрофина в одной из двух ее X-хромосом, имеет 50% вероятность унаследовать поврежденный ген и иметь МДД или МДБ. Каждая дочь такой женщины имеет 50% вероятность унаследовать мутацию и стать носителем. У носительниц обычно нет симптомов заболевания, но у них могут быть дети с мутацией или заболеванием.

Так как же в семье, в которой не было случаев МДД или МДБ, вдруг рождается сын с этим заболеванием?

Генетическая мутация, приводящая к развитию МДД или МДБ, может присутствовать у женщины на протяжении нескольких поколений, и никто не будет об этом знать. Возможно, не рождались мальчики с заболеванием, или, если даже мальчик в ранних поколениях был болен, родственники могли не знать, что это была за болезнь.

Другое объяснение – это то, что ребенок с МДД или МДБ имеет новую генетическую мутацию, возникшую в процессе его внутриутробного развития. Как только у кого-нибудь появляется генетическое заболевание, даже если мутация – спонтанная (новая) у этого человека, он может передать его своему потомству.

Мужчины с МДД или МДБ не могут передать поврежденный ген своим сыновьям, поскольку передают им Y-хромосому, а не X. Но они безусловно могут передать его своим дочерям, поскольку каждая дочь получает от отца только X-хромосому. Они будут носительницами, и у каждого их сына будет 50% вероятность того, что у них будет это заболевание, и так далее.

Фото больных дистрофией

