

Миотонична дистрофия тип 1 и бременност – представяне на клиничен случай и препоръки

М. Вълкова^{1,2}, Д. Овчаров^{1,2}, Е. Цолова^{1,2}, Ю. Цветанов^{1,2}, А. Хюсменов^{1,2}, А. Фанфаров¹, В. Гергелчева^{1,2}
¹ Клиника по неврология, Университетска болница „Софиямед“, София. ² Катедра по неврология, Медицински факултет, Софийски Университет „Св. Климент Охридски“





Миотонична дистрофия тип 1

- АД, 1/8000, антиципация
- мускулна слабост, миотония, ранна задна субскапуларна катаракта, понякога сърдечна аритмия, рестриктивна дихателна недостатъчност, лек когнитивен дефицит, ендокринни нарушения, кожни промени и завишен карциномен риск

Представяме клиничен случай на 2 сестри

- 35 год.
- миопатен фациес, лека постоянна слабост дистално за краката, миотоничен феномен и снижени Ахилови рефлексии, при която след провеждане на електромиография се подозира заболяването



Диагностицирането на едната сестра доведе до Дг за другата

- 32 год.
- Бременна в 6-ти лунарен месец, първа бременност, на този етап без усложнения
- Ранна катаракта (развитие на 5-6 год. възраст) и прояви на мускулна слабост

Фамилна анамнеза: баща и баба по бащина линия с ранна катаракта и лека мускулна слабост, първа братовчедка на бащата с ранна катаракта и дете с прояви на неизвестно тежко заболяване и ранна смърт

Установяването на диагнозата ни накара да се обърнем към лекуващия АГ на малката сестра с оглед рисковете по време на бременност и перипарталното поведение

При MD тип 1 и желана/настъпила бременност следва да се имат предвид:

Преди забременяване:

- Намален овариален резерв (нисък хорионгонадотропин)
- Корекция на ендокринопатии:
 - ✓ ЗД
 - ✓ Хипотиреоидизъм

Този тип пациентки изискват екипен мулти-дисциплинарен подход !!!

По време на бременност:

- Да се следи за усложнения, като полихидрамнион, ектопична бременност, ниско тегло на плода, ранно раждане
- Гестационен диабет
- Да се извърши генетична консултация – антиципация в рода

По време на раждане:

- Per vias naturalis: риск от пролонгирано раждане и маточна дисфункция, руптура на матката, плацента адхезива и масивно кървотечение
- Sectio caesarea: анестезиологичен риск – малигнена хипертермия
- Раждане на дете с конгенитална МД