

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Filaminopatia (ang. Filaminopathy)

Synonimy: Myofibrillar myopathy 5 (MFM5), Filamin C-related filaminopathy, FLNC-associated myofibrillar myopathy

OMIM: 609524

ORPHA kod: 171445

ICD-10: G71.8

Definicja choroby

Filaminopatia to postać miopatii miofibrylarnej o początku w późniejszym wieku, w przebiegu której dochodzi przeważnie do zajęcia mięśni proksymalnych oraz niewydolności oddechowej i zaburzeń ze strony serca. Mutacje w genie FLNC opisał jako pierwszy Vorgred i wsp. w 2005 roku.

Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia

Filaminopatia jest dziedziczona autosomalnie dominująco w wyniku mutacji w genie filaminy C (FLNC).

Epidemiologia

Filaminopatia należy do chorób rzadkich, dla których brak pełnych wiarygodnych danych epidemiologicznych.

Opis kliniczny: (Pole opisowe, maksymalnie 200 wyrazów)

Początek objawów przypada między 20 a 60 rokiem życia. Mogą wystąpić cechy kardiomiopatii, niewydolności oddechowej i neuropatii obwodowej. Mutacje genu filaminy C (FLNC) są związane zarówno z izolowanymi kardiomiopatiami jak i uszkodzeniem mięśni szkieletowych.

Kardiomiopatia rozstrzeniowa związana z FLNC wiąże się z ciężkim przebiegiem klinicznym i wysokim ryzykiem nagłej śmierci sercowej. W przebiegu choroby mogą też wystąpić zaburzenia rytmu serca. U części pacjentów stwierdzano kardiomiopatię przerostową. Mutacje w genie filaminy C mogą prowadzić do rozwoju MFM, ale także innych chorób allelicznych takich jak miopatia dystalna z zaoszczędzeniem przedniej grupy mięśni kończyn dolnych (ang. distal myopathy with spared anterior leg muscles) – miopatia Williama oraz opisanej wśród populacji bułgarskiej miopatii dystalnej z dominującym zajęciem kończyn górnych (ang. distal myopathy with upper limb predominance).

Diagnostyka

Aktywność kinazy kreatynowej może być prawidłowa lub podwyższona do 10 razy powyżej górnej granicy normy. Badanie elektromiograficzne może wykazać cechy uszkodzenia pierwotnie mięśniowego i wyładowań miotonicznych. W badaniu rezonansu zajęta jest grupa tylna mięśni ud z zaoszczędzeniem mięśni krawieckiego, smukłego i głowy krótkiej mięśnia dwugłowego uda. W badaniu biopsji mięśnia barwienia immunohistochemiczne potwierdzają nagromadzenie w

komórkach nieprawidłowych białek, a badanie w mikroskopie elektronowym dezorganizację linii Z. Ostateczne rozpoznanie potwierdza wykrycie patogennego wariantu w genie filaminy C.

Leczenie

Mimo intensywnych badań nad podłożem genetycznym i patogenezą nie udało się jak dotąd opracować skutecznych metod leczenia. Szybkie ustalenie rozpoznania jest niezwykle istotne dla objęcia pacjenta i często także jego rodziny odpowiednią opieką oraz monitorowaniem stanu kardiologicznego. Ponadto niezmiernie ważna jest systematycznie prowadzona rehabilitacja ruchowa oraz opieka ortopedyczna i stosowanie odpowiednich pomocy przy poruszaniu się.

Szczepienia ochronne

Brak przeciwwskazań do szczepień ochronnych.

Zalecenia szczególne

Jak dotąd nie potwierdzono związku pomiędzy filaminopatią a hipertermią złośliwą. Ryzyko hipertermii złośliwej jest zbliżone do ryzyka w populacji ogólnej. Jednak z uwagi na często starszy wiek chorujących pacjentów i współistnienie objawów kardiologicznych ryzyko powikłań okołoperacyjnych może być zwiększone.

Wskazane jest poradnictwo genetyczne dla pacjenta i rodziny.

Rokowanie

Filaminopatia to przewlekła i postępująca choroba mięśni. Rokowanie jest często uzależnione od nasilenia objawów kardiologicznych. Po latach trwania choroby możliwość samodzielnego poruszania się pacjentów może być ograniczona.

Organizacje pacjenckie

<http://www.miesnie.szczecin.pl/>

<https://www.ptchnm.org.pl/>

<http://rzadkiechoroby.org/>

Ważne strony internetowe

<https://www.orpha.net>

<https://omim.org/entry/609524>

Autor/autorzy opisu: Biruta Kierdaszuk, Klinika Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Europejska Sieć Referencyjna Chorób Rzadkich Nerwowo-Mięśniowych (ERN EURO-NMD).

Data opisu: 11.06.2023

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.