

Desminopatia

Kod Orpha: 98909 Kod OMIM: 601419

Opis choroby *

Definicja

*Desminopatia jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą mięśni szkieletowych, która charakteryzuje się zróżnicowanym obrazem klinicznym/zmianami patologicznymi w mięśniach, wiekiem wystąpienia i szybkością progresji objawów choroby, zaś na poziomie komórkowym - obecnością w bioptatach mięśni nieprawidłowych złogów desminy i innych białek cytoszkieletu oraz materiału ziarnisto-nitkowatego. U pacjentów występuje osłabienie mięśni szkieletowych, które rozpoczyna się w dystalnych mięśniach kończyn dolnych, a następnie obejmuje mięśnie proksymalne, czasami także tułów, zginacze szyi i mięśnie twarzy; często rozwija się kardiomiopatia, która manifestuje się zaburzeniami przewodnictwa, zaburzeniami rytmu serca, w tym tachyarytmią, oraz przewlekłą niewydolnością serca. Osłabienie mięśni ostatecznie prowadzi do niepełnosprawności ruchowej i utraty zdolności samodzielnego chodzenia. Upośledzenie funkcji układu oddechowego, które początkowo objawia się nocną hipowentylacją z hipoksją, a następnie postępuje aż do niewydolności oddechowej w dzień, jest jedną z głównych przyczyn pogorszenia sprawności i może prowadzić do zgonu.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Desmin-related myofibrillar myopathy
Miopatia miofibrylarna związana z desminą

Kod ORPHA

98909

Kod OMIM

601419

Kod ICD10

G71.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Desminopatia (ang. Desminopathy)

Synonimy: Myofibrillar myopathy 1 (MFM1), Desmin-related myofibrillar myopathy

OMIM: 601419

ORPHA kod: 98909

ICD-10: G71.8

Definicja choroby

Desminopatia to najczęstsza i zarazem najlepiej poznana miopatia miofibrilarna. Desmina jest białkiem włókien pośrednich specyficznych dla mięśni, które tworzą sieć łączącą sarkomer, kanaliki T, sarkolemmę, błonę jądrową, mitochondria i inne organelle. Mutacje w genie kodującym desminę (DES) powodują zarówno miopatie często współistniejące z kardiomiopatią jak i izolowane kardiomiopatie. Pierwsze opisy pochodzą między innymi z prac Goldfarba i wsp. z 1998 roku.

Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia

Desminopatia jest dziedziczona autosomalnie dominująco lub rzadziej recesywnie, penetracja jest różna i część pacjentów może pozostawać niemal bezobjawowa. Jak dotąd potwierdzono kilkadziesiąt mutacji w genie DES odpowiedzialnych za rozwój objawów.

Epidemiologia

Desminopatia należy do opisanych stosunkowo niedawno chorób rzadkich, stąd brak aktualnie wiarygodnych danych epidemiologicznych.

Opis kliniczny

Początek choroby przypada na okres między 10 a 60 rokiem życia, najczęściej między 20 a 40. W większości przypadków objawom osłabienia mięśni towarzyszą objawy kardiomiopatii z zaburzeniami przewodzenia. Kardiomiopatia w przebiegu MFM może mieć charakter „podstępny”, skąpoobjawowy i może wyprzedzać występowanie objawów kończynowych. Mutacje w genie DES zostały także stwierdzone u pacjentów z izolowaną arytmogenną kardiomiopatią prawokomorową. Zaburzenia przewodzenia obejmują ponadto blok przedsionkowo-komorowy różnego stopnia, opisano także pacjentów z migotaniem przedsionków oraz zajęciem naczyń wieńcowych w przebiegu desminopatii. Rokowanie zależy głównie od nasilenia objawów kardiologicznych. Osłabienie dotyczy mięśni dystalnych, obręczowo-kończynowych lub łopatkowo-strzałkowych. W części przypadków może wystąpić zanik mięśni, łagodne osłabienie mięśni twarzy, dysfagia, dyzartria i u około jednej czwartej pacjentów niewydolność oddechowa.

Diagnostyka

Aktywność kinazy kreatynowej jest w normie lub nieznacznie podwyższona. Badanie elektromiograficzne potwierdza uszkodzenie miopatyczne, czasem z obecnością fibrylacji i wyładowań miotonicznych. W badaniu rezonansu magnetycznego zwraca uwagę wczesne zajęcie mięśni grupy strzałkowej, a kolejno mięśni piszczelowych przednich, brzuchatych łydki

i płaszczkowatych. Badanie morfologiczne mięśnia potwierdza nagromadzenie desminy. Defekt genetyczny desminy wpływa na jej strukturę, nieprawidłowe fałdowanie i późniejszą agregację, wywołując zaburzenie organizacji miofibryli co można zobaczyć w badaniu mięśnia w mikroskopie elektronowym. Ostateczne rozpoznanie potwierdza wykrycie patogennego wariantu w genie desminy.

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 kardiologiczną oraz monitorowaniem funkcji układu oddechowego. Część pacjentów może wymagać wszczęcia układu stymulującego serce, a nawet może być kwalifikowana do transplantacji serca. Ponadto niezmiernie ważna jest systematycznie prowadzona rehabilitacja ruchowa oraz opieka ortopedyczna, a w przypadku narastania cech przewlekłej niewydolności oddechowej wskazane jest zastosowanie nieinwazyjnej wentylacji.

Szczepienia ochronne

Brak przeciwwskazań do szczepień ochronnych.

Zalecenia szczególne

Jak dotąd nie potwierdzono związku pomiędzy desminopatią a hipertermią złośliwą. Ryzyko hipertermii złośliwej jest zbliżone do ryzyka w populacji ogólnej. Jednak z uwagi na współistnienie często bardzo poważnych zaburzeń kardiologicznych i oddechowych pacjenci mogą mieć zwiększone ryzyko powikłań okołoperacyjnych.

Wskazane jest poradnictwo genetyczne dla pacjenta i rodziny.

Rokowanie: (Pole opisowe, maksymalnie 100 wyrazów)

Desminopatia to przewlekła i postępująca choroba mięśni. Bardzo ważna jest systematyczna opieka kardiologiczna, ponieważ kardiomiopatia i zaburzenia rytmu serca mogą być bardziej nasilone niż osłabienie mięśni kończyn oraz mogą wiązać się z powikłaniami zagrażającymi życiu pacjenta. Objawy niewydolności oddechowej mogą wymagać zastosowania metod wspomagania wentylacji.

Ulotka dla pacjenta: – (pdf do pobrania, maksymalnie 1 strona A4, min podwójny odstęp, możliwość więcej niż jednego załącznika do ew wydrukowania)

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/601419>

Ośrodki eksperckie

Poradnie Genetyczne

Ośrodki eksperckie chorób rzadkich

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 wskazaniem aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl