

## 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 miofibrylarna. 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 miofibrili 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 wszczepienia 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.