Dystrofia mięśniowa twarzowo-łopatkowo-ramieniowa
Kod Orpha: 269 Kod OMIM: 600416

Opis choroby *

Definicja
A rare neuromuscular disease characterized by progressive muscle weakness with focal involvement of the facial, shoulder and limb muscles.
Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
FSH dystrophy
Dystrofia FSH
Dystrofia mięśniowa Landouzy'ego i Dejerine'a
Dystrofia twarzowo-łopatkowo-ramienna
FSHD
Miopatia twarzowo-łopatkowo-ramienna
FSHD
Facioscapulohumeral muscular dystrophy
Facioscapulohumeral myopathy
Landouzy-Dejerine dystrophy
Landouzy-Dejerine myopathy

Kod ORPHA
269

Kod OMIM
158900, 158901, 619477, 619478

Kod ICD10
G71.0

Kod ICD11
8C70.3

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Dystrofia mięśniowa twarzowo-łopatkowo- ramieniowa

Synonimy: dystrofia mięśniowa Landouzy'ego- Dejerine'a (ang. Facioscapulohumeral muscular dystrophy, FSHD)

OMIM: 158900, 158901, 619477, 619478

ORPHA kod: 269

ICD-10: G71.0

Definicja choroby

Dystrofia mięśniowa twarzowo-łopatkowo- ramieniowa (FSHD) jest trzecią pod względem częstości, po dystrofinopatiach i dystrofii miotonicznej, dystrofią mięśniową. Osłabienie mięśni dotyczy głównie twarzy, grzbietu i ramion (mięśnie stabilizujące łopatki i umożliwiające ruch w stawach barkowych). Pierwsze objawy pojawiają się zwykle w 2.- 3. dekadzie życia, istnieją również postaci wczesnodziecięce (infantile- FSHD, < 2 r. ż.) i o wczesnym początku (early onset, EO- FSHD, < 5 r.ż.). Wyróżnia się dwa warianty genetyczne choroby o podobnym przebiegu klinicznym- FSHD1, który stanowi 95% przypadków i FSHD2.

Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia

Uznaje się, że za wystąpienie schorzenia odpowiedzialne jest toksyczne dla mięśni szkieletowych działanie białka kodowanego przez gen DUX4 zlokalizowany na chromosomie 4q35. U pacjentów z FSHD1, do produkcji białka przyczynia się zmniejszenie liczby zwielokrotnionych powtórzeń regionów D4Z4. Większość pacjentów z FSHD1 ma od 4 do 7 powtórzeń. Mniejsza liczba powtórzeń wiąże się z wcześniejszym

początkiem choroby i cięższym przebiegiem. Około 70%-90% pacjentów odziedziczyło chorobę od rodzica, pozostali zostali dotknięci chorobą w wyniku mutacji de novo.

FSHD1 dziedziczone jest w sposób autosomalnie dominujący. Potomstwo osoby dotkniętej chorobą ma 50% szans na odziedziczenie mutacji. U chorych z FSHD2 występuje sumaryczny wpływ zmniejszonej liczby powtórzeń D4Z4 (zwykle 11-16) oraz mutacja genu odpowiedzialnego za hamowanie ekspresji genu DUX4, tj. SMCHD1, DNMT3B, LRIF1. W przypadku FSHD2 występuje zatem dziedziczenie dwugenowe.

Epidemiologia

Częstość występowania określa się na 5-12/ 100 000.

Opis kliniczny

Klasycznie choroba objawia się osłabieniem i zanikiem mięśni twarzy (co w praktyce oznacza brak umiejętności gwizdania oraz nadęcia policzków, niekiedy także sen z niedomkniętymi powiekami), ponadto osłabienie i zanik dotyczy mięśni stabilizujących łopatki (występują tzw. skrzydlate łopatki), mięśni ramion, osłabieniem zgięcia grzbietowego stopy i mięśni obręczy biodrowej. Dodatkowo zajęte są mięśnie tułowia, w tym mięśnie przykręgosłupowe i mięśnie brzucha. Charakterystyczny jest asymetryczny rozkład niedowładu i zaników mięśni. Mięśnie opuszkowe, serce i mięśnie zewnątrzgałkowe są zwykle zaoszczędzone. Cechy przewlekłej niewydolności oddechowej występują u około 15% pacjentów. W postaci wczesnodziecięcej może współwystępować upośledzenie słuchu oraz uszkodzenie siatkówki (choroba Coatsa). Tempo progresji choroby jest zmienne, na ogół powolne. Niemniej jednak około 20% pacjentów staje się zależnych od wózka inwalidzkiego po 50 roku życia.

Diagnostyka

Wstępnym etapem diagnostyki jest badanie neurologiczne, ocena aktywności kinazy kreatynowej (CK, zwykle prawidłowa lub nieznacznie podwyższona) we krwi żylnej oraz badania elektrofizjologiczne (stwierdza się pierwotnie mięśniowy zapis EMG). W rzadkich, atypowych przypadkach wykonuje się biopsję mięśnia celem oceny histopatologicznej. Na ostateczne potwierdzenie rozpoznania pozwalają badania genetyczne. Pierwszym krokiem jest identyfikacja liczby powtórzeń regionów D4Z4 na chromosomie 4q35. Ocena genu SMCHD1 powinna być przeprowadzona u chorych z >11 powtórzeniami regionu D4Z4 oraz, gdy stwierdzono od 7 do 10 powtórzeń D4Z4 u chorych z ciężkim przebiegiem choroby. Diagnostyka genetyczna FSHD jest wykonywana przy użyciu wielu uzupełniających się protokołów molekularnych dedykowanych wyłącznie tej chorobie. Należy podkreślić, że standardowe panele badań genetycznych w kierunku chorób pierwotnie mięśniowych oparte o metodę NGS nie obejmują badania w kierunku FSHD.
Jeśli obraz kliniczny FSHD jest typowy, a diagnoza została potwierdzona laboratoryjnie u krewnego pierwszego stopnia, badanie genetyczne nie jest konieczne.

Leczenie

Aktualnie brak skutecznych interwencji farmakologicznych, które poprawiłyby siłę mięśniową lub spowalniały postęp choroby. Lekarze nie powinni zalecać stosowania albuterolu, kortykosteroidów ani diltiazemu.
U osób z opadającymi stopami odpowiednio dobrane ortezy mogą poprawić sprawność ruchową i zapobiegają upadkom.
Ćwiczenia aerobowe o niskiej intensywności, pod nadzorem fizjoterapeuty pozwalają utrzymać sprawność funkcjonalną oraz zmniejszają dolegliwości bólowe towarzyszące osłabieniu mięśni.
U pacjentów z uporczywym bólem i bez przeciwwskazań, można rozważyć włączenie niesteroidowych leków przeciwzapalnych w przypadku ostrego bólu i leków przeciwdepresyjnych lub przeciwpadaczkowych w przypadku bólu przewlekłego.
U chorych z niedomykaniem powiek zalecane jest stosowanie kropli nawilżających, w ciężkich przypadkach może być konieczne zaklejenie powiek podczas snu.
Chirurgiczne stabilizacja łopatek w indywidualnych przypadkach może zwiększyć zakres sprawności kończyn górnych, jednak należy brać pod uwagę niekorzystne konsekwencje operacji i przedłużonego unieruchomienia pooperacyjnego.

Szczepienia ochronne

Brak przeciwwskazań do szczepień ochronnych.

Zalecenia szczególne

U wszystkich pacjentów zaleca się ocenę czynnościową płuc. Chorzy z wyjściowo nieprawidłowym wynikiem oraz z nasilonym niedowładem kończyn, uzależnieni od wózka inwalidzkiego, ze skrzywieniem kręgosłupa wymagają regularnego monitorowania. Pacjenci, którzy nie są poddawani regularnym badaniom czynności płuc, powinni być badani przed zabiegami chirurgicznymi wymagającymi znieczulenia ogólnego. U pacjentów z objawami przewlekłej niewydolności oddechowej należy rozważyć zastosowanie nieinwazyjnego wsparcia oddechowego.
Badania przesiewowe w kierunku upośledzenia słuchu oraz ocena okulistyczna zalecane są u wszystkich dzieci w momencie diagnozy. U chorych starszych, bez objawów klinicznych przesiewowa ocena nie jest konieczna.
Rutynowe badania kardiologiczne nie są zalecane w przypadku braku objawów.
Ryzyko wystąpienia hipertermii złośliwej u chorych z FSHD nie jest zwiększone ponad ryzyko populacyjne.
Przebieg ciąży u kobiet z FSHD jest korzystny w większości przypadków i nie wiąże się ze specyficznymi nieprawidłowościami.
Wskazane jest poradnictwo rodzinne.

Rokowanie

Długość życia jest niezmieniona. Tempo progresji choroby jest zmienne, na ogół powolne. Niemniej jednak około 20% pacjentów staje się zależnych od wózka inwalidzkiego po 50 roku życia.

Organizacje pacjenckie

https://www.fshdsociety.org/

Ważne strony internetowe

Evidence-based guideline summary: Evaluation, diagnosis, and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy - PMC

Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy - GeneReviews® - NCBI Bookshelf

Orphanet: Facioscapulohumeral dystrophy

https://omim.org/entry/158900

https://omim.org/entry/158901

Autor/autorzy opisu:

Krzysztof Nieporęcki, Anna Potulska- Chromik

Klinika Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Europejska Sieć Referencyjna Chorób Rzadkich Nerwowo-Mięśniowych (ERN EURO- NMD)

Data opisu

18.05.2023

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.

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