

:: Φυλοσύνδετη μυοσωληναριακή μυοπάθεια

Αριθμός Orphanet: 596

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η φυλοσύνδετη μυοσωληναριακή μυοπάθεια (XLMTM) είναι μια κληρονομική νευρομυϊκή διαταραχή που χαρακτηρίζεται από πολυάριθμους κεντρικά τοποθετημένους πυρήνες στην βιοψία μυός και κλινικά χαρακτηριστικά συγγενούς μυοπάθειας. Υπολογίζεται ότι η επίπτωση της XLMTM είναι 1/50.000 γεννήσεις αρρένων. Η νόσος χαρακτηρίζεται από σοβαρό κλινικό φαινότυπο στους άρρενες και εμφανίζεται κατά τη γέννηση ως έντονη αδυναμία, υποτονία και αναπνευστική ανεπάρκεια. Τα προγεννητικά σημεία είναι συχνά και περιλαμβάνουν ελαττωμένες εμβρυϊκές κινήσεις και πολυυδράμνιο. Κατά την ακτινογραφία θώρακος στα νεογνά παρατηρείται λέπτυνση των πλευρών, ενώ το πρώτο σύμπτωμα μπορεί να είναι η ασφυξία κατά τη γέννηση. Το οικογενειακό ιστορικό νεογνικών θανάτων ή αποβολών είναι συχνό. Τα βρέφη μπορεί να εμφανίζουν μακροσωμία, με μήκος σώματος άνω της 90^{ης} εκατοστιαίας θέσης και μεγάλη περίμετρο κεφαλής. Συχνά συνυπάρχει εξωτερική οφθαλμοπληγία. Επίσης, συχνά παρατηρείται κρυσορχία. Έχουν αναφερθεί, στένωση του πυλωρού και σηραγγώδη αιμαγγειώματα του ήπατος σε ασθενείς με μακροχρόνια επιβίωση. Στην πλειοψηφία τους οι φορείς είναι ασυμπτωματικοί ή εμφανίζουν σημεία ήπιας μυϊκής αδυναμίας. Τα σημεία μπορεί να είναι εμφανή σε ορισμένα θήλεα, κυρίως εάν συνυπάρχουν πρόσθετες γενετικές ανωμαλίες, όπως ασύμμετρη αδρανοποίηση του χρωμοσώματος X. Ένα πρόσθετο χαρακτηριστικό στα θήλεα μπορεί να είναι η ακράτεια ούρων, υποδεικνύοντας εμπλοκή των λείων μυϊκών ινών. Η XLMTM οφείλεται σε μεταλλάξεις στο γονίδιο της μυοτουμπουλαρίνης (*MTM1*; Xq27.3-q28). Η διάγνωση βασίζεται σε χαρακτηριστικά ιστοπαθολογικά ευρήματα κατά τη βιοψία μυός, σε συνδυασμό με ενδεικτικά κλινικά χαρακτηριστικά. Ο γενετικός έλεγχος επιβεβαιώνει τη διάγνωση και γενετική συμβουλευτική πρέπει να παρέχεται σε όλους τους ασθενείς και τις οικογένειές τους. Η κύρια διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει τη συγγενή μυοτονική δυστροφία και άλλες παθήσεις που χαρακτηρίζονται από σοβαρή νεογνική υποτονία (βλέπε αυτούς του όρους). Προς το παρόν δεν υπάρχει διαθέσιμη θεραπεία. Η αντιμετώπιση είναι υποστηρικτική και βασίζεται σε διεπιστημονική προσέγγιση. Στην πλειοψηφία των περιπτώσεων, οι ασθενείς καταλήγουν μέσα στους πρώτους μήνες ζωής. Ένα ποσοστό αρρένων ασθενών μπορεί να επιβιώσει μέχρι την εφηβεία ή και περισσότερο. Σε αυτές τις περιπτώσεις, η επιβίωση βασίζεται σε ένα σημαντικό βαθμό ιατρικών παρεμβάσεων και, συχνά, σε μόνιμη μηχανική αναπνευστική υποστήριξη.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Heinz JUNGBLUTH
- Dr Jocelyn LAPORTE
- Dr Carina WALLGREN-PETTERSSON



Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάρτος 2009

Μετάφραση: Νοέμβριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

