

:: Μυϊκή Δυστροφία Emery-Dreifuss

Αριθμός Orphanet:261

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η μυϊκή δυστροφία Emery-Dreifuss (EDMD) χαρακτηρίζεται από μυϊκή αδυναμία και ατροφία, συγκάμψεις των αρθρώσεων με πρώιμη έναρξη και μυοκαρδιοπάθεια. Ο επιπολασμός εκτιμάται σε 1 σε 300.000. Η κλινική τριάδα αποτελείται από συγκάμψεις του Αχιλλείου τένοντα, του αγκώνα και των τενόντων του αυχένα (με έναρξη κατά την πρώιμη παιδική ηλικία και επιδείνωση που οδηγεί σε περιορισμό της κίνησης των αρθρώσεων), προοδευτική μυϊκή αδυναμία και ατροφία (αρχικά με ωμοπερονιαία κατανομή, αλλά αργότερα όλο και πιο διάχυτη) και καρδιακές ανωμαλίες (διαταραχές της καρδιακής αγωγιμότητας, διαταραχές του ρυθμού και διατακτική μυοκαρδιοπάθεια), που συνήθως εκδηλώνονται μετά την ηλικία των 20 ετών και μπορεί να οδηγήσουν σε αιφνίδιο θάνατο (μερικές φορές αποτελεί το κύριο σύμπτωμα της νόσου) και ισχαιμικά επεισόδια που οφείλονται σε εμβολή. Η πορεία και η σοβαρότητα της νόσου διαφέρουν μεταξύ των οικογενειών και μεταξύ των ασθενών της ίδιας οικογένειας. Έχουν εντοπιστεί πολλά αιτιολογικά γονίδια που κωδικοποιούν πρωτεΐνες που βρίσκονται παντού: την εμερίνη (*EMD*: Χq28 και *FHL1*: Χq26.3) για την φυλοσύνδετη μορφή EDMD και την λαμίνη A / C (*LMNA*: 1q21.2) και την LUMA (*TMEM43*; Διαμεμβρανική πρωτεΐνη 43) για την αυτοσωματική μορφή EDMD. Παραλλαγές στα γονίδια *SYNE1* και *SYNE2* αναφέρθηκαν σε ασθενείς με νόσο παρόμοια με EDMD. Η εμερίνη, η λαμίνη A / C και η LUMA είναι πρωτεΐνες της κάψας του πυρήνα. Περίπου το 45% των ασθενών δεν φέρουν μεταλλάξεις σε αυτά τα γονίδια, κάτι που υποδηλώνει πως και άλλα αιτιολογικά γονίδια μένει να προσδιοριστούν. Η διάγνωση βασίζεται στην αναγνώριση της κλινικής τριάδας (αν και οι καρδιακές εκδηλώσεις μπορεί να είναι απύσυχες κατά την έναρξη). Η μυϊκή εικόνα μπορεί να αποκαλύψει μεμονωμένη συμμετοχή του υποκνημιδίου μυός, που υποδηλώνει τα αρχικά στάδια της νόσου. Για τις φυλοσύνδετες μορφές που σχετίζονται με το γονίδιο *EMD*, η ανοσοανίχνευση της εμερίνης σε διάφορους ιστούς (μύες, λεμφοβλάστες, δέρμα) αποκαλύπτει απουσία ή μείωση της πρωτεΐνης. Η διάγνωση μπορεί να επιβεβαιωθεί με την ανίχνευση μετάλλαξης στο *EMD*. Για την αυτοσωματική και την φυλοσύνδετη μορφή που συνδέονται με το *FHL1*, η μοριακή ανάλυση των *LMNA*, *FHL1* και *TMEM43* είναι η μόνη προσέγγιση για την επιβεβαίωση της διάγνωσης. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει κυρίως άλλες μορφές μυοπάθειας με συγκάμψεις των αρθρώσεων, με ή χωρίς καρδιακή συμμετοχή (μυοπάθεια Bethlem, μυοπάθειες που σχετίζονται με *SEPN1* και *FKRP*), οι μυοπάθειες που σχετίζονται με την δεσμίνη, την εγγύς μυοτονική μυοπάθεια και ορισμένες μορφές LGMD με καρδιακή συμμετοχή (δείτε αυτούς τους όρους). Η προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή όταν η αιτιολογική μετάλλαξη είναι γνωστή. Αρκετοί τρόποι κληρονομικότητας έχουν αναφερθεί: φυλοσύνδετη και αυτοσωματική επικρατητική ή υπολειπόμενη. Η γενετική συμβουλευτική εξαρτάται από τον τρόπο μετάδοσης και από το αν έχει ταυτοποιηθεί η μετάλλαξη. Η θεραπεία πρέπει να περιλαμβάνει ορθοπεδικές παρεμβάσεις (ορθοπεδικές συσκευές, χειρουργική επέμβαση για τις συγκάμψεις του Αχιλλείου τένοντα και της σκολίωσης), για την αντιμετώπιση της καρδιακής νόσου: αντιαρρυθμικοί παράγοντες, συμπεριλαμβανομένων



των β-αναστολέων, των διουρητικών, των αναστολέων A-MEA, καρδιακά μοσχεύματα (βηματοδότης, εμφυτεύσιμος καρδιακός απινιδωτής), μεταμόσχευση καρδιάς σε περίπτωση τελικής καρδιακής ανεπάρκειας και αντιμετώπιση των αναπνευστικών επιπλοκών (ρινικό αερισμός, τραχειοστομία). Η πρόγνωση εξαρτάται από τη σοβαρότητα των συγκάμψεων των τενόντων και της καρδιακής και αναπνευστικής συμμετοχής. Οι ασθενείς με σοβαρές μορφές της νόσου μπορεί να χάσουν την ικανότητα της βάδισης ή να απαιτούν διαλείποντα ρινικό αερισμό.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Rabah BEN YAOU
- Dr Gisèle BONNE

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Απρίλιος 2014

Μετάφραση: Σεπτέμβριος 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.

