

:: Dystrofia twarzowo-łopatkowo-ramienna

Orpha number: ORPHA269

STRESZCZENIE

***Definicja choroby:**

Mięśniowa dystrofia twarzowo-łopatkowo-ramienna (ang. *facioscapulohumeral dystrophy*, FSHD) charakteryzuje się postępującym osłabieniem mięśni z ogniskowym zajęciem mięśni twarzy, obręczy barkowej i ramion.

***Epidemiologia:**

FSHD jest rzadką chorobą o rodzinnym występowaniu; częstość występowania wynosi około 1:20 000, chociaż może być niedoszacowana, ponieważ choroba często jest nierozpoznawana. Jest to trzecia najczęściej występująca forma miopatii.

***Opis kliniczny:**

Początek choroby przypada między 3 a 50 rokiem życia i mimo że postęp choroby jest zazwyczaj powolny, u niektórych pacjentów występują okresy stabilizacji, po których dochodzi do gwałtownego pogorszenia stanu. Wczesny początek choroby związany jest z bardziej uogólnionym osłabieniem mięśni. Początkowo objawy dotyczą osłabienia w obrębie twarzy (trudności w gwizdaniu, uśmiechaniu się i zamykaniu oczu), ale to zajęcie obręczy barkowej (trudności w podnoszeniu ramion, odstające łopatki i opadające ramiona) skłania pacjentów do zasięgnięcia porady lekarskiej. Choroba postępuje, powodując osłabienie prostowników nadgarstka, mięśni brzucha i kończyn dolnych, jak również opisywano nietypowe lokalizacje. W rzadkich przypadkach mogą wystąpić objawy czuciowe, sercowe i neurologiczne.

***Etiologia:**

FSHD jest chorobą uwarunkowaną genetycznie, ale podłoże molekularne pozostaje niejasne, mimo zaawansowanych badań w kierunku identyfikacji kilku zaangażowanych genów (*FRG1*, *SLC25A4* i *DUX4*), sugerujących, że FSHD wynika ze zmian w różnicowaniu komórkowym. Nieprawidłowości genetyczne zostały zlokalizowane na długim ramieniu chromosomu 4 (4q35)

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie molekularne opiera się na wykryciu delecji w obszarze powtórzeń D4Z4 chromosomu 4 (4q35), jeśli liczba powtórzeń jest mniejsza niż 10/11. Jednak u 5% pacjentów, u których obraz kliniczny odpowiada FSHD, nie stwierdza się tej nieprawidłowości. Opisywano korelację pomiędzy liczbą powtórzeń a stopniem ciężkości choroby. Występują dwa warianty (A i B) chromosomu 4, a FSHD objawia się tylko u nosicieli wariantu 4qA.



***Poradnictwo genetyczne:**

Sposób dziedziczenia jest autosomalny dominujący. Penetracja jest niepełna i około 30% nosicieli nie wykazuje cech choroby. Mozaikowość może tłumaczyć występowanie ciężkich postaci choroby u dzieci, których rodzice nie wykazują cech choroby. Poradnictwo genetyczne i diagnostyka prenatalna są zatem problematyczne.

***Leczenie:**

Leczenie jest objawowe i ma na celu zapobieganie sztywności w obrębie stawów i działanie przeciwbólowe poprzez biernie uruchamianie i podawanie leków przeciwbólowych. W ciężkich przypadkach może być konieczne wspomaganie oddechowe. Leczenie chirurgiczne obejmuje fiksację łopatki i może poprawić zakres ruchów ramion.

***Rokowanie:**

Rokowanie zależy od stopnia zmniejszenia wydolności czynnościowej, ale długość życia nie jest skrócona.

Recenzent - ekspert:

- Prof Claude Desnuelle

Aktualizacja: Lipiec 2007

Tłumaczenie: Grudzień 2012

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.
