

## :: Emery-Dreifussin lihasdystrofia

ORPHA:261

### Yhteenveto

Tautiin kuuluu etenevä lihasheikkous ja –atrofia sekä varhain kehittyvät nivelkontraktuurat ja kardiomyopatia. Taudinkulku ja vakavuus vaihtelevat jopa saman perheen jäsenten välillä.

Kliiniseen triadiin kuuluvat:

1. Akilles-, kyynär- ja niskan ojentajajänteiden kontraktuurat, jotka ilmaantuvat varhaislapsuudessa, pahenevat iän myötä ja johtavat nivelten rajoittuneisiin liikkeisiin.
2. Hitaasti kehittyvä lihasheikkous ja -atrofia, jota esiintyy ensin olkavarsien ja säärtien alueella ja leviää myöhemmin muuallekin
3. Sydämen poikkeavuudet, mm. johtumishäiriöt, rytmihäiriöt ja dilatoiva kardiomyopatia, jotka ilmenevät yleensä 20 ikävuoden jälkeen ja voivat johtaa - joskus taudin ainoana oireena - äkkikuolemaan, ja lisäksi embolian aiheuttamat iskemiaoireet.

Tauti periytyy sekä X-kromosomissa että autosomissa sekä vallitsevasti että peittyvästi.

Useita aiheuttajageenejä on löydetty, ne koodaavat kaikkialta löytyviä proteiineja: emeriini (X-kromosomiset *EMD*- ja *FHL1*-geenit), jotka aiheuttavat X-kromosomisen taudin sekä lamiini A/C (*LMNA*, 1q21.2), joka aiheuttaa autosomissa periytyvän taudin.

Poikkeuksellisesti varianttien LUMA- (*TMEM43*)-, Nesprine1 (*SYNE1*)- ja Nesprine2 (*SYNE2*)-geeneissä on havaittu olevan autosomaalisen periytyvyyden taustalla. Kaikki yllämainitut ovat tumankotelon proteiineja. Noin 45 %:lla potilaista ei kuitenkaan ole näiden geenien mutaatioita, joten muitakin aiheuttavia geenejä on vielä löytymättä.

Diagnoosi perustuu kliinisen triadin tunnistukseen, sydänoireet voivat puuttua alussa.

Magneettikuvassa voidaan nähdä tyypillisiä isoituja muutoksia soleus-lihaksessa taudin alkuvaiheessa. X-kromosomisissa muodoissa, jotka liittyvät *EMD*-geeniin, emeriinin immunodetektiio eri kudoksissa (lihas, iho) paljastaa proteiinin vähyyden tai puutteen.

Diagnoosi voidaan vahvistaa geenianalyysillä kaikissa tautityypeissä. Sikiödiagnostiikka on mahdollista, jos taudin aiheuttava mutaatio tunnetaan.

Hoitoon kuuluvat ortopediset toimenpiteet ja sydänsairauden hoito mm. lääkkein ja tahdistimella, vaikeimmissa tapauksissa tarvitaan sydämen siirtoa ja

hengityskomplikaatioiden hoitoa. Ennuste riippuu nivelkontraktuurien ja sydänsairauden



vaikkeudesta sekä hengitysoireista. Mikäli tauti on vaikea, potilas voi menettää kävelykykynsä ja tarvita hengitystukea. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/300 000.

Asiantuntijat: **Dr Rabah BEN YAOU - Dr Gisèle BONNE - Dr France LETURCQ**

Suomenkielinen käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari ATULA, Kustannus Oy Duodecim
- Tarkastanut perinnöllisyyslääkäri Helena KÄÄRIÄINEN, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Päivitetty: Kesäkuu 2019

Käännetty: Huhtikuu 2021

*This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd*



---

Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen, eikä se korvaa lääketieteen ammattilaisen antamaa hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

---

