

מיופתיה מולדת דיספרופורציונלית מסוג סיבים (Congenital fiber-type disproportion myopathy)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode2020

הגדרת המחלה

מיופתיה ללא דיסטרופיה, מולדת, גנטית, נדירה המאופיינת על ידי מתח שרירים נמוך לאחר הלידה או בינקות וחולשת שרירים כללית בדרגת חומרה קלה עד חמורה.

אפידמיולוגיה

השכיחות אינה ידועה.

תיאור קליני

התפרצות המחלה היא לרוב בלידה או במהלך השנה הראשונה לחיים. החולשה בגפיים עלולה להיות הגדולה ביותר בחגורת הגפיים ובשרירי הגפיים הפרוקסימליים, אך החולשה היא לעולם לא רק דיסטלית. לעיתים ישנה חולשה בפנים, דבר הגורם לפנים מאורכות, חיך גבוה-קשתי ושפה עליונה מוטית בצורת אוהל. ניתן לראות גם שיתוק בשרירי העין ובסמוך אליה (Ophthalmoplegia) וחולשה במוח המוארך. רפלקסים של הגידים לעיתים מופחתים או לא קיימים. כ-30% מהמטופלים חווים מעורבות נשימתית בדרגת חומרה קלה עד חמורה וקשיים באכילה. התכווצויות (קרטוליים, אצבעות, ירכיים, מרפקים, ברכיים) ומומים בשדרה (עקמת, גבנון עם עקמת, התעקמות עמוד השדרה לפנים) מתרחשים אצל כ-25% מהילדים הפגועים. נקע מולד במפרקי הירך וכף רגל קלוטה עלולים גם כן להופיע. במקרים נדירים, מעורבות של הלב, ליקוי קוגניטיבי ואשך טמיר עלולים להתרחש. שיתוק בשרירי העין ובסמוך אליה, צניחת עפעף וחולשה בפנים ו/או במוח המוארך עם חולשה חמורה בגפיים/במערכת הנשימה מנבאים פרוגנוזה גרועה. מבחינה היסטולוגית, ישנה הפחתה אופיינית (אך לא ספציפית) בקוטר של סיבי שריר מסוג 1. סיבי שריר מסוג 1 בולטים בהשוואה לסיבים מסוג 2, שהם תקינים או עוברים היפרטרופיה.

אטיולוגיה

המוטציות הגורמות למחלה זוהו בשכיחות גבוהה יותר ב-4 גנים, ACTA1 (1q42.13), RYR1 (19q13.2), TPM3 (1q21.3) ו-SELENON1 (1p36.11).

טכניקות אבחון

האבחון מבוסס על שילוב של מצג קליני ומאפיינים מורפולוגיים שנצפים בהיסטולוגיה של שרירי השלד. בדיקה מולקולרית זמינה קלינית לאיתור הגנים הגורמים למחלה.

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

אבחנה מובדלת

האבחנות המובדלות כוללות מיופתיות מולדות אחרות (מיופתיה מיוטובולרית הקשורה לכרומוזום X [X-linked myotubular myopathy], מחלה של השרירים המוטוריים [multiminicore disease], ניוון שרירים מסוג נמלין [nemaline myopathy]) והפרעות הקשורות למערכת העצבים ולשרירים (דיסטרופיה מולדת של השרירים [congenital muscular dystrophy], וניון שרירים אמרי-דרייפוס [Emery-Dreifuss muscular dystrophy]).

אבחון טרום-לידתי

ברגע שמזוהים הווריאנטים הפתוגניים אצל בן משפחה פגוע, ניתן לבצע בדיקה טרום-לידתית להיריון בסיכון מוגבר ואבחון גנטי לפני ההרשה עבור CFTD.

ייעוץ גנטי

עבור מרבית המקרים, דפוס ההורשה הוא אוטוזומלי רצסיבי או אוטוזומלי דומיננטי. הסיכון לאחים ולאחיות לקבל בהורשה את המחלה הוא לכן 50% בצורות האוטוזומליות הדומיננטיות ו-25% בצורות האוטוזומליות הרצסיביות. הורשה הקשורה לכרומוזום X דווחה במשפחה אחת בלבד, עם סיכון של 50% לאחים בנים של אדם פגוע לקבל בהורשה את המחלה; נצפית חדירות משתנה בנשאות. הגן הגורם למחלה לא זוהה.

ניהול וטיפול

הניהול מכון לטיפול בחולשת השרירים ובהתכווציות (באמצעות טיפול פיזי ותעסוקתי, פעילות גופנית, מתיחות), בעיות נשימתיות (תרגילי נשימה, פיזיותרפיה של החזה, תמיכה נשימתית), קשיים באכילה (אכילה באמצעות צינור הזנה או פיום קיבה). יש צורך בניטור אורתופדי שגרתי ועשוי להידרש ניתוח מתקן.

פרוגנוזה

לאורך זמן, המחלה הופכת לסטטית אצל מעל 90% מהמטופלים או אפילו מראה שיפור ולעיתים נדירות, היא מתקדמת באיטיות.

מבקר מומחה:

ד"ר לוסיאנו מרליני

עדכון אחרון: [תאריך 01-05-2019]

תאריך תרגום: 3-12-2020

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



"למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי"



הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר