

ניוון שרירים ע"ש אמרי-דרייפוס (Emery-Dreifuss muscular dystrophy)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode261

הגדרת המחלה

מחלה עצבית-שרירית המאופיינת על ידי חולשה בשרירים ואטרופיה (ניוון), עם כיווצי מפרקים בשלב מוקדם וקרדיומיופתיה (פגיעה בשריר הלב).

אפידמיולוגיה

השכיחות של ניוון שרירים ע"ש אמרי-דרייפוס (EDMD) מוערכת כ-1 מתוך 400,000.

תיאור קליני

השלשה הקלינית מורכבת מכיווצי מפרקים של גידי האכילס, המרפק והצוואר האחורי (מתחיל במהלך הילדות המוקדמת ומחמיר עד לתוצאה של תנועת מפרקים מוגבלת). היא מציגה חולשת שרירים ואטרופיה בהתקדמות איטית (תחילה ולרוב עם פיזור בעצמות הארוכות בידיים וברגליים (humero-peroneal)), אך בשלב מאוחר יותר הופכות למפושטות יותר). חריגות בלב (פגמים בהולכה, הפרעות קצב קרדיומיופתיה מורחבת) אשר לרוב מתבטאים במעבר מהעשור השני לשלישי של החיים ועלולים להוביל למוות פתאומי (לעיתים המאפיין המציג את המחלה) ואירועים איסכמיים בשל תסחיף. מהלך המחלה וחומרתה משתנים בין משפחות ובין מטופלים מאותה משפחה.

אטיולוגיה

זוהו מספר גנים הגורמים למחלה המקודדים לחלבונים המצויים בכל מקום בגוף כולל אמרין (emerin) (EMD;) (FHL1; Xq26.3-Xq28) עבור EDMD הקשורה בכרומוזום X ולמין A/C (lamin A/C) (LMNA; 1q21.2) עבור EDMD עם העברה אוטוזומלית. באופן יוצא דופן, וריאנטים של לומה (LUMA) (TMEM43), נספרין1 (Nesprine1) (SYNE1) ונספרין2 (Nesprine2) (SYNE2), דווחו אצל מטופלים הסובלים ממחלה דמויית EDMD עם העברה אוטוזומלית. אמרין, למין A/C, נספרין 1, נספרין2 ולומה הם חלבונים מעטפת הגרעין. כ-45% מהמטופלים אינם נושאים מוטציות בגנים אלה, דבר המצביע על גנים אחרים הגורמים למחלה שעדיין לא זוהו.

טכניקות אבחון

האבחון מסתמך על זיהוי השלשה הקלינית (על אף שייטכן שהביטויים הלבביים לא יופיעו בהתפרצות). הדמיה של השרירים עשויה לגלות מעורבות בודדת של שריר הסוליה, דבר המעיד על השלבים הראשוניים של המחלה. עבור צורות המחלה הקשורות לכרומוזום X, הקשורות לגן EMD, זיהוי חיסוני של אמרין ברקמות שונות מגלה את היעדר החלבון או ההפחתה ברמות החלבון. ניתן לאשר את האבחון באמצעות זיהוי מוטציות בגן EMD. עבור הצורות האוטוזומליות והצורות הקשורות לכרומוזום X הקשורות לגן FHL1, ניתוח מולקולרי ישיר של הגנים SYNE1, SYNE2, LMNA, FHL1 ו-TMEM43 הוא הגישה היחידה לאישור האבחון.

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 העיקריות כוללות צורות אחרות של מיופתיה עם כיווצי שרירים, עם או ללא מעורבות לבבית (מיופתיה ע"ש בתלם [Bethlem myopathy], מיופתיות הקשורות ל-SEPN1 ו-FKRP [SEPN1 and FKRP-related myopathies]); המיופתיות הקשורות לדסמין (the desmin-related myopathies); מיופתיה מיוטונית פרוקסימלית (proximal myotonic myopathy); וצורות מסוימות של ניוון שרירים של חגורת הגפיים (LGMD) עם מעורבות לבבית.

אבחון טרום-לידתי

אבחון טרום-לידתי אפשרי כאשר המוטציה הגורמת למחלה ידועה.

ייעוץ גנטי

דווח על מספר צורות העברה: העברה הקשורה לכרומוזום X ואוטוזומלית דומיננטית או רצסיבית. ייעוץ גנטי תלוי בצורת ההעברה ובאם המוטציה זוהתה או לא.

ניהול וטיפול

הטיפול צריך לכלול אביזרים אורתופדיים (מכשיר אורתופדי, ניתוח לכיווצים ולעקמת של גיד האכילס). טיפול במחלת הלב: חומרים נגד הפרעות הקצב כולל חוסמי-בטא, חומרים משתנים, מעכבי ACE, מכשירים לבביים (קוצב לב, שתל דפיברילטור לבבי) כאשר נדרש, השתלת לב במקרה של אי-ספיקת לב בשלב סופני וטיפול בסיבוכים הנשימתיים (הנשמה לסירוגין דרך האף, פיום קנה).

פרוגנוזה

הפרוגנוזה תלויה בחומרה של חולשת השרירים, כיווצי המפרקים ושל המעורבות של הלב והריאות. מטופלים הסובלים מצורות חמורות של המחלה עלולים לאבד את היכולת ללכת או להזדקק להנשמה לסירוגין דרך האף.

מבקר מומחה:

ד"ר פרנס לטורק

ד"ר ג'יזל בון

ד"ר רבאח בן יאו

עדכון אחרון: [תאריך 01-06-2019]

תאריך תרגום: 3-11-2020

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.





הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

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