

מיופתיה ע"ש מיושי (Miyoshi myopathy)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode45448

הגדרת המחלה

מיופתיה רצסיבית דיסטלית המאופיינת על ידי חולשה בחלק האחורי הדיסטלי של הגפיים התחתונות (שרירי הסובך והסוליה) וקשורה בקשיים בעמידה על קצות האצבעות.

אפידמיולוגיה

מיופתיה ע"ש מיושי (MM) היא הצורה הנפוצה ביותר של מיופתיה דיסטלית רצסיבית באוכלוסיות עם מוטציות מייסד, כגון אוכלוסיית יהודי לוב ויהודים ישראלים, אוכלוסיות של איטלקים וספרדים.

תיאור קליני

גיל ההתפרצות האופייני של MM נע בין 15 ל-30 שנים (חציון 19 שנים) והמחלה מאופיינת על ידי ניוון שרירים לרוב סימטרי, במיוחד של שרירי הסובך (שרירי הסובך והסוליה). ההתפרצות בשרירי השוק הקדמיים דווחה לעיתים נדירות. רפלקסי המתחה של שרירי הקרסול אובדים ונוצרים קשיים להליכה על האצבעות או לעלייה במדרגות. כאב שרירים ואי-נוחות מכאיבה בשרירי השוק הנגרמים מפעילות גופנית יכולים להיות תסמין מוקדם. שרירי החלק הקדמי של הגפיים התחתונות הדיסטליות בסופו של דבר גם נחלשים. עם התקדמות המחלה, המטופלים יפתחו חולשה בחלק הפרוקסימלי של הרגל והזרוע בדרגות שונות. ירידה בתפקודים הנשימתיים דווחה רק במספר מטופלים עם מחלה בדרגה בינונית עד חמורה. לא דווח על תסמינים הקשורים במוח המוארך.

אטיולוגיה

MM נגרמת על ידי מוטציות בגן DYSF (2p13), המקודד לדיספרלין (dysferlin). האחרון מסדיר את התהליך של תיקון הקרומים של שרירי השלד וקושר גם ליצירת רקמת שריר, יצירת כלי דם ולדינמיקה של מיקרוטובולים.

טכניקות אבחון

האבחון של MM מסתמך על ממצאי מעבדה המראים רמות גבוהות של קריאטין קינאז בסרום (פי 20 עד 150 מהנורמה), הליך של ביופסיית שריר מגלה מאפיינים דיסטרופיים. תספיג חלבון עשוי לסייע במקרים עם ממצאים אימונוהיסטוכימיים שאינם ודאיים. הדמיה בתהודה מגנטית (MRI) של שרירי השוקיים מראה תחליף שומני טיפוסי. EMG מראה יחידות מוטוריות 'מיופתיות' ודפוסי גיוס. האבחון מאושר על ידי הסריקה הגנטית של DYSF.

אבחנה מובדלת

האבחנה המובדלת כוללת דיסטרופיה אוטוזומלית רצסיבית של השרירים בחגורת הגפיים מסוג 2L (LGMD2L), LGMD2B ופגמים איכותיים או כמותיים של קבאולין-3 (caveolin-3).

הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

ייעוץ גנטי

ההעברה היא אוטוזומלית רצסיבית. יש להציע ייעוץ גנטי לזוגות בסיכון (שני האנשים נשאים של המוטציה הגורמת למחלה) וליידע אותם בכך שישנו סיכון של 25% ללדת ילד עם המחלה.

ניהול וטיפול

לא קיימים טיפולים מוגדרים עבור MM והניהול הוא בעיקר תומך. לצורך הארכת ההישרדות ושיפור איכות החיים, מומלץ לבצע בקרת משקל כדי להימנע מהשמנת יתר, לבצע פיזיותרפיה ותרגילי מתיחה כדי לשפר את הניידות ולהשתמש בעזרים מכניים כדי לסייע בהליכה ובניידות.

פרוגנוזה

הפרוגנוזה משתנה, כאשר חלק מהמטופלים נותרים די יציבים עם חולשה דיסטלית, ואחרים יכולים להיות עם דפוס אגרסיבי יותר המערב את השרירים הפרוקסימליים והדיסטליים. המטופלים עלולים להגיע למצב של ריתוק לכיסא גלגלים 10-30 שנים לאחר התפרצות התסמינים. התקדמות המחלה לרוב קשורה למשך המחלה יותר מאשר לגיל בו קרתה התפרצות התסמינים.

מבקר מומחה:

ד"ר ג'ואנה פלמיו

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”