

:: Dystrofia oczno-gardłowa

Orpha number: 270

Definicja choroby:

Dystrofia oczno-gardłowa (OPMD) to postępująca miopatia, zaczynająca się w wieku dorosłym, charakteryzująca się postępującym opadaniem powieki, dysfagią, dyzartrią i słabością w proksymalnych częściach kończynach.

Epidemiologia:

OPMD występuje na świecie z różną częstotliwością. W Europie jej szacowana częstość występowania wynosi 1/200 000 - 1/100 000. Najwyższy wskaźnik 1/1000 odnotowano wśród francuskojęzycznych Kanadyjczyków w Quebecu oraz 1/600 wśród bucharyjskich Żydów w Izraelu.

Opis kliniczny:

Początek choroby występuje w 5.-6. dekadzie życia. Wczesne objawy to opadanie powiek, osłabienie kończyn oraz dysfagia - zaczynają się one zwykle po ukończeniu 45 lat. Opadanie powieki występuje najczęściej. Inne symptomy pojawiające się wraz z postępami choroby to osłabienie i zanik języka, osłabienie górnych i dolnych kończyn w odcinkach proksymalnych, dysfonia, dyzartria, osłabienie mięśni twarzy oraz ograniczenie w spojrzeniu ku górze. W kilku przypadkach osłabienie kończyn poprzedzała dysfagia. U 5-10% pacjentów choroba ma cięższy przebieg: opadanie powiek i dysfagia pojawiają się przed 45 r.ż., a przed 60 r.ż. – obezwładniająca słabość nóg w odcinkach dystalnych. Objawy autosomalnego recesywnego OPMD zazwyczaj ujawniają się później (po ukończeniu 60 lat), niż objawy postaci autosomalnej dominującej.

Etiologia:

OPMD jest spowodowana ekspansją w obszarze polialaniny w białku wiążącym łańcuch poliadenylowy w genie jądrowym 1 (*PABPN1*) (14q11.2), co prowadzi do nadmiernej ekspresji zmutowanego białka, a w konsekwencji do nagromadzenia jądrowych agregatów w mięśniach.

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie OPMD wymaga potwierdzenia mutacji w genie *PABPN1*. Uzupełnieniem jest znalezienie wtrętów tubulofilamentów w jądrach miocytów (wewnątrzjądrowe wtręty) za pomocą mikroskopu, jak również włókien mięśniowych zawierających wakuole o okrągłym kształcie, ale do postawienia diagnozy nie ma potrzeby wykonywania biopsji mięśni. Poziomy kinazy kreatynowej (CK) są lekko podwyższone a elektromiografia (EMG) może sugerować łagodny proces miopatyczny.



Rozpoznanie różnicowe:

Diagnostyka różnicowa obejmuje miopatię oczno-gardłowo-dystalną, miastenię, dystrofię miotoniczną Steinerta, dystrofię miotoniczną typu 2, wrodzone zwłóknienie mięśni zewnątrzgałkowych, zespół zwężenie szpar powiekowych - zmarszczka nakątna - opadanie powiek (zob. te hasła), autosomalną dominującą miopatię dystalną oraz miopatię mitochondrialną.

Rozpoznanie prenatalne:

Możliwa jest diagnostyka prenatalna, ale wykonuje się ją bardzo rzadko, ponieważ zaburzenie to ujawnia się w wieku dorosłym.

Poradnictwo genetyczne:

OPMD dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący (w większości przypadków) oraz recesywny. Poradnictwo genetyczne jest możliwe, gdy w rodzinie zidentyfikowano mutację *PABPN1*.

Postępowanie i leczenie:

Obecnie nie jest dostępne żadne leczenie farmakologiczne, ale proponuje się zabiegi chirurgiczne pomocne przy opadaniu powiek i dysfagii. Jeśli opadające powieki zasłaniają ponad 50% źrenic lub występuje ból szyi, można wykonać blepharoplastykę. Można wykonać miotomię pierścienno-gardłową w celu umożliwienia normalnego połykania, jednak w ciągu kilku lat po zabiegu dysfagia powraca. Często niezbędne okazuje się przyjmowanie suplementów diety i pokarmów, które są miękkie i łatwe do przełknięcia. Niektórzy pacjenci, z ciężkim zanikiem mięśni, mogą wymagać wózka inwalidzkiego.

Rokowanie:

W ciągu pięciu do piętnastu lat po zabiegu chirurgicznym zazwyczaj następuje nawrót opadania powiek i dysfagii. Zwykle długość życia się nie skraca, jednak jego jakość może być ograniczona w przypadkach, kiedy choroba jest wyniszczająca. U pacjentów w podeszłym wieku śmierć następuje zazwyczaj z powodu zachłystowego zapalenia płuc lub niedożywienia (z dużym spadkiem masy ciała).

Recenzent-ekspert: dr John Vissing

Aktualizacja: maj 2016

Tłumaczenie: październik 2016

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



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.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net

