

:: Rdzeniowy zanik mięśni typu 1

ORPHA:83330

Definicja choroby:

Rdzeniowy zanik mięśni typu 1 (SMA1) to ciężka niemowlęca postać rdzeniowego zaniku mięśni (sprawdź ten termin) charakteryzująca się ciężkim i postępującym osłabieniem mięśni oraz hipotonią będącą wynikiem zwyrodnienia i utraty dolnego neuronu ruchowego w rdzeniu kręgowym i jądra w pniu mózgu.

Epidemiologia:

Częstość występowania szacowana jest na około 1/80 000, a roczna częstość występowania szacowana jest na około 1/10 000. Choroba nieznacznie częściej występuje u mężczyzn niż u kobiet.

Obraz kliniczny:

Choroba objawia się przed 6 miesiącem życia (najczęściej przed 3 miesiącem). Ciężkie osłabienie mięśni (prawie zawsze symetryczne) najpierw dotyka mięśni dosiebnych kończyn a potem postępuje w kierunku dłoni i stóp. Płacz jest cichy. Często występuje słaby odruch ssania oraz trudności w połykaniu prowadzące do trudności w karmieniu. Odruchy głębokie są nieobecne. Często występuje niewydolność oddechowa. Mogą być obecne łagodne przykurcze (w stawie kolanowym oraz rzadziej, w łokciowym) i skolioza. Pacjenci nie są w stanie samodzielnie siedzieć i nigdy nie będą chodzić.

Etiologia:

Tak jak w innych postaciach SMA, SMA1 jest przede wszystkim spowodowany homozygotycznymi delecjami w genie *SMN1* (5q12.2-q13.3) kodującym białko SMN (warunkujące przeżycie motoneuronów). Pomimo że istnieje pewna zmienność, ciężkość choroby jest odwrotnie proporcjonalna do liczby kopii genu *SMN2*, pacjenci z SMA1 mają małą liczbę kopii (1 lub 2) *SMN2*. U pacjentów z SMA1 zostały także zidentyfikowane delecje genu *NAIP* (5q13.1), które mogą odgrywać rolę w modyfikowaniu ciężkości choroby.

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie stawia się na podstawie wywiadu oraz badania klinicznego, a można potwierdzić w badaniu genetycznym.

Rozpoznanie różnicowe:

Rozpoznanie różnicowe obejmuje SMA2, wrodzone dystrofie mięśniowe, miopatie wrodzone, niektóre zaburzenia mitochondrialne o wczesnym początku oraz zaburzenia metabolizmu węglowodanów.



Diagnostyka prenatalna:

Badanie prenatalne można przeprowadzić poprzez molekularną analizę próbek z amniocytów lub kosmków kosmówki.

Poradnictwo genetyczne:

Dziedziczenie jest autosomalne recesywne, ale około 2% przypadków jest spowodowanych mutacjami powstającymi *de novo*. Rodzinom dotkniętym chorobą należy zapewnić konsultację genetyczną.

Postępowanie i leczenie:

Badania kliniczne nad potencjalnym lekiem na SMA1 są w toku, głównym celem jest podniesieniu poziomu białka SMN. Jednakże obecnie, pozostaje leczenie objawowe, które obejmuje wielodyscyplinarne podejście poprawiające jakość życia. Niezbędna jest fizjoterapia oraz terapia zajęciowa i oddechowa. Może być wymagana wentylacja nieinwazyjna oraz gastrostomia. W przypadku infekcji płuc należy stosować antybiotykoterapię i zapobiegać przewlekłemu niedożywieniu.

Rokowanie:

Rokowanie jest najczęściej złe, a większość pacjentów umiera w ciągu dwóch pierwszych lat życia z powodu niewydolności oddechowej. Jednakże, w niektórych przypadkach objawy nie narastają lub nawet cofają się i pacjenci mogą żyć dłużej.

Recenzent-ekspert: Dr Haluk TOPALOGLU

Aktualizacja: Lipiec 2009

Tłumaczenie: Luty 2017

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

