

:: Rdzeniowy zanik mięśni typu 3

ORPHA:83419

Definicja choroby:

Rdzeniowy zanik mięśni typu 3 (SMA3) to stosunkowo łagodna postać rdzeniowego zaniku mięśni (sprawdź ten termin) charakteryzująca się osłabieniem mięśni i hipotonią będących wynikiem zwyrodnienia i utraty dolnego neuronu ruchowego w rdzeniu kręgowym i jądra w pniu mózgu.

Epidemiologia:

Częstość występowania szacowana jest na około 1/375 000.

Obraz kliniczny:

Choroba objawia się po 12 miesiącu życia (najczęściej pomiędzy dzieciństwem a wiekiem dorastania); gdy dziecko już chodzi. Niektórzy autorzy wyróżniają dwa podtypy (SMA3a i SMA3b): do SMA3a należą pacjenci, u których choroba ujawniła się przed 3 rokiem życia, natomiast do SMA3b pacjenci, którzy zachorowali po 3 roku życia. Często występują trudności w chodzeniu, bieganiu oraz wchodzeniu i schodzeniu ze schodów. Osłabienie dotyczy głównie mięśni nóg, bioder, a potem postępuje do barków i ramion. Osłabienie mięśni nóg jest zawsze silniejsze niż rąk. Często występuje drżenie osłabionych palców oraz skolioza i brak jest odruchu rzepkowego.

Etiologia:

Podobnie jak w innych postaciach SMA, SMA3 jest przede wszystkim spowodowany 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 SMA3 mają trzy (SMA3a) lub cztery (SMA3b) kopie. U pacjentów z SMA3 zostały także zidentyfikowane delecje genu *NAIP* (5q13.1), które mogą odgrywać rolę w modyfikowaniu ciężkości choroby, ale są one rzadsze niż u pacjentów z SMA1 i SMA2.

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie stawia się na podstawie wywiadu oraz badania klinicznego, a można potwierdzić w badaniu genetycznym. Może być niezbędna elektromiografia oraz biopsja mięśni.

Rozpoznanie różnicowe:



Rozpoznanie różnicowe obejmuje stwardnienie zanikowe boczne, wrodzone dystrofie mięśniowe, miopatie wrodzone, pierwotne stwardnienie boczne, miastenię 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 SMA są w toku, a wstępne badania wykazały, że kwas walproinowy (jako inhibitor deacetylazy histonów) może zwiększać siłę mięśni i badane funkcje ruchowe u pacjentów z SMA3. Jednakże obecnie pozostaje leczenie objawowe, które obejmuje wielodyscyplinarne podejście poprawiające jakość życia. Zalecana jest fizjoterapia oraz terapia zajęciowa.

Rokowanie:

Dla niektórych pacjentów (najczęściej z SMA3a) może być niezbędny wózek inwalidzki, natomiast inni zachowują zdolność chodzenia do dorosłości (najczęściej pacjenci z SMA3b). SMA3 postępuje wolno i długość życia najczęściej nie odbiega od normy. Jednakże, często występują deformacje kręgosłupa, a powikłania mogą prowadzić do trudności w oddychaniu.

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.

