

:: Rdzeniowy zanik mięśni typu 4

ORPHA:83420

Definicja choroby:

Rdzeniowy zanik mięśni typu 4 (SMA4) to postać rdzeniowego zaniku mięśni (sprawdź ten termin) o początku w wieku dorosłym 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 1/300 000.

Obraz kliniczny:

Choroba objawia się najczęściej w drugiej dekadzie życia. Osłabienie dotyczy głównie mięśni nóg, bioder, a potem postępuje do barków i ramion. Często występuje chód kaczkowaty. Może pojawić się drżenie palców, drżenie pęczkowe i przerost mięśni łydek. Obraz kliniczny podobny jest do SMA3, ale osłabienie ruchowe jest mniej ciężkie w SMA4.

Etiologia:

Podobnie jak w innych postaciach SMA, SMA4 jest 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*, niektóre badania wykazały, że pacjenci z łagodną postacią SMA4 mają wiele (cztery do szczęścia) kopii. Jednakże, u niektórych pacjentów z rozpoznaniem SMA4 nie zidentyfikowano mutacji genu *SMN1*, w tych przypadkach nieprawidłowości genetyczne pozostają nierozpoznane.

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, pierwotne stwardnienie boczne, miastenię oraz zaburzenia metabolizmu węglowodanów.

Diagnostyka prenatalna:

Badanie prenatalne można przeprowadzić w rodzinie, w której zidentyfikowano mutacje genu *SMN1*.



Poradnictwo genetyczne:

Delecje w genie *SMN1* dziedziczenie są w sposób autosomalny recesywny. Należy zapewnić konsultację genetyczną.

Postępowanie i leczenie:

Leczenie jest objawowe i obejmuje wielodyscyplinarne podejście poprawiające jakość życia. Zalecana jest fizjoterapia oraz terapia zajęciowa. 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 SMA4.

Rokowanie:

SMA4 to najłagodniejsza postać SMA i najczęściej przebieg choroby jest łagodny, a długość życia nie odbiega od normy.

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.

