

## :: Rdzeniowy zanik mięśni

ORPHA:70

### **Definicja choroby:**

Rdzeniowy zanik mięśni to grupa chorób nerwowo-mięśniowych charakteryzująca się postępującym osłabieniem mięśni będącym wynikiem zwyrodnienia i utraty dolnych neuronów ruchowych w rdzeniu kręgowym i jądrze pnia mózgu.

### **Epidemiologia:**

Częstość występowania szacowana jest na około 1/30 000.

### **Obraz kliniczny:**

Według wieku zachorowania i ciężkości choroby zdefiniowano cztery podtypy: typ 1 (SMA1), najcięższa postać, z początkiem choroby przed szóstym miesiącem życia; typ 2 (SMA2), z początkiem choroby między 6 a 18 miesiącem życia, typ 3 (SMA3), z początkiem choroby między dzieciństwem a wiekiem dorastania, oraz typ 4 (SMA4), najmniej ciężka postać o początku w wieku dorosłym (sprawdź te terminy). Wszystkie typy charakteryzują się różnego stopnia osłabieniem i zanikiem mięśni, szczególnie kończyn dolnych i mięśni oddechowych. Osłabienie jest prawie zawsze symetryczne i postępujące. Może występować skolioza, obkurczanie się mięśni, przykurcze w stawach. Często występują zaparcia i refluks żołądkowo-przełykowy.

### **Etiologia:**

Okolo 95% przypadków SMA spowodowanych jest przez homozygotyczne delecje (eksonu 7 lub eksonu 7 i 8) w genie *SMN1* (5q12.2-q13.3) kodującym białko SMN (warunkujące przeżycie motoneuronów). Został także zidentyfikowany drugi gen *SMN* (*SMN2*; 5q13.2), który bierze udział w produkcji tylko około 10% białka SMN. Jednakże, pomimo że istnieje pewna zmienność, ciężkość choroby w SMA jest odwrotnie proporcjonalna do liczby kopii genu *SMN2*, u pacjentów z trzema lub czterema kopiami genu częściej występuje SMA3/4 niż 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. Można przeprowadzić także elektromiografię i biopsję mięśni.

### **Rozpoznanie różnicowe:**



W rozpoznaniu różnicowym należy brać pod uwagę 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 delekcji *SMN1* i *NAIP* jest autosomalne recesywne. Około 2% przypadków jest spowodowanych mutacjami powstającymi *de novo*. Pacjentom i ich rodzinom należy zapewnić konsultację genetyczną.

### **Postępowanie i leczenie:**

Badania kliniczne nad potencjalnym lekiem na SMA 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. Skolioza i objawy ze strony stawów mogą wymagać korekcji chirurgicznej. Pacjenci mogą wymagać wózka inwalidzkiego bądź gorsetu lub pasa usztywniającego plecy.

### **Rokowanie:**

Rokowanie zależy od stopnia ciężkości choroby, który najczęściej powiązany jest z wiekiem zachorowania: w postaciach o wczesnym początku rokowanie jest złe, podczas gdy w postaciach o późnym początku długość życia zbliżona jest do przeciętnej. Śmierć może nastąpić z powodu niewydolności oddechowej i infekcji.

**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.

---

