

:: Proximálna spinálna muskulárna atrofia

Orpha číslo: ORPHA70

Prehľad

Proximálne spinálne muskulárne atrofie sú skupinou neuromuskulárnych ochorení charakterizovaných progresívnou svalovou slabosťou, ktorá je výsledkom degenerácie a straty nižších motorických neurónov v mieche a v jadrách mozgového kmeňa. Prevalencia je odhadovaná približne na 1/30 000. Boli definované 4 subtypy podľa závažnosti ochorenia a veku, v ktorom sa manifestujú prvé príznaky: typ 1 (SMA1), najzávažnejšia forma s nástupom pred šiestym mesiacom života; typ 2 (SMA2) s nástupom medzi 6. a 18. mesiacom života; typ 3 (SMA3) s nástupom medzi detstvom a adolescenciou a typ 4 (SMA4), najľahšia forma s nástupom v dospelosti (viď tieto pojmy). Všetky typy sú charakterizované svalovou slabosťou a atrofiou rôzneho stupňa, ktoré postihujú najmä dolné končatiny a dýchacie svalstvo. Slabosť je takmer vždy symetrická a progresívna. Môže sa objaviť aj skolióza, stuhnutie svalov a kontraktúry kĺbov. Časté sú zápchy a gastroezofágový reflux. Okolo 95% prípadov SMA je spôsobených homozygotnou deléciou (buď exónu 7 alebo exónov 7 a 8) v *SMN1* géne (5q12.2-q13.3), ktorý kóduje *SMN* (survival motor neuron - prežívanie motorického neurónu) proteín. Bol tiež identifikovaný druhý *SMN* gén (*SMN2*; 5q13.2), ktorý prispieva k produkcii len 10% *SMN* proteínu v celej dĺžke. Závažnosť prejavov SMA je nepriamo úmerne závislá od počtu kópií *SMN2* génu, pričom u pacientov s tromi až štyrmi kópiami sa častejšie prejavuje ako SMA3/4, zriedkavejšie ako SMA1, aj keď existujú rôzne variácie. Bola tiež identifikovaná delícia *NAIP* (5q13.1) génu, ktorá môže hrať úlohu v zmenách závažnosti ochorenia. Prenos *SMN1* a *NAIP* je autozómovo recesívny. Asi 2% prípadov je spôsobených *de novo* mutáciami. Diagnostika je založená na anamnéze a klinickom vyšetrení a môže byť potvrdená genetickým testovaním. Môže byť uskutočnená aj elektromyografia a biopsia svalu. Diferenciálna diagnostika zahŕňa amyotrofickú laterálnu sklerózu, kongenitálne svalové dystrofie, kongenitálne myopatie, primárnu laterálnu sklerózu, myasteniu gravis a poruchy metabolizmu sacharidov (viď tieto heslá). Prenatálna diagnostika sa uskutočňuje molekulárnou analýzou amniocytov a vzoriek choriových kĺvkov. Pacientom a ich rodinám má byť poskytnuté genetické poradenstvo. Klinické štúdie sa zameriavajú na identifikáciu možnej medikamentózneho liečby pre SMA, cieľom je väčšinou zvýšenie množstva *SMN* proteínu v celej dĺžke. Napriek tomu však súčasná terapia ostáva symptomatická a zahŕňa multidisciplinárnu starostlivosť, čo vedie k zvýšeniu kvality života. Nevyhnutné sú fyzioterapia, pracovná a dychová rehabilitácia. Môže sa vyžadovať neinvazívna ventilácia a gastrostómia. Pri pľúcnej infekcii sa používa antibiotická liečba. Skolióza a kĺbové prejavy si môžu vyžadovať chirurgickú korekciu. Pacienti môžu potrebovať invalidný vozík alebo používať korzet/chrbtová opora ako podporný aparát. Prognóza závisí od závažnosti ochorenia, ktorá všeobecne koreluje s vekom nástupu: formy so skorým nástupom sú väčšinou spojené so zlou prognózou, zatiaľ čo očakávaná dĺžka života je takmer normálna u pacientov s neskorším nástupom ochorenia. Pacienti umierajú na respiračné zlyhanie a infekcie.

Odborný recenzent :

- Dr Haluk TOPALOGLU

Posledná úprava : Júl 2009

Preklad : December 2012, MUDr. Michaela Bednarčíková



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



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