

Prirojene mišično-skeletne nepravilnosti kot posledica redke bolezni: mišična distrofija spektra Bethlem – Ullrich

Asja Čolaković, Nika Eržen

Uvod

Mišične distrofije predstavljajo heterogeno skupino dednih bolezni s progresivno oslabljenim delovanjem mišičnega tkiva zaradi okvar v genih, ki kodirajo ključne strukturne ali funkcionalne beljakovine. Klinična slika se pogosto izrazi že v neonatalnem obdobju ali zgodnjem otroštvu. Zaradi fenotipske variabilnosti je postavitve diagnoze pogosto zahtevna in zahteva poglobljeno genetsko diagnostiko.

Predstavitev primera

Tri dni star novorojenček je bil sprejet na Klinični oddelek za neonatologijo zaradi kifoze hrbtenice. Ob hipotoniji so bili v kliničnem statusu prisotni še pectus carinatum, flektorne kontrakture obeh kolkov, kolen, gležnjev, komolcev ter laksni sklepi v zapestjih. Izključili smo prizadetost drugih organov. Analiza sekvenciranja celotnega eksoma je pokazala prisotnost patogene različice v genu COL6A1, ki se klinično kaže s tip 6 kolagenom povezano mišično distrofijo.

Razpravljanje

Opisan redka bolezen nastane zaradi okvare gena, ki kodira tip 6 kolagena. Prizadeto je mišično in vezivno tkivo. V spekter bolezni uvrščamo blažjo – Bethlem miopatijo, in težjo – Ullrich mišično distrofijo. Obliki se razlikujeta v času pričetka težav, stopnji napredovanja bolezni ter se med seboj lahko prekrivata – t. i. intermediarni tip bolezni. Bolezen se kaže s hipotonijo, hiperlaksnostjo sklepov ter sklepnimi kontrakturami, kar smo klinično ugotovili tudi v prikazanem primeru. Pričakovan je motorični zaostanek že pri samostojnem sedenju ali hoji, bolezen lahko prizadane dihalne mišice. Poteka bolezni se ne da napovedati. Fenotip je pri nosilcih iste mutacije lahko različen. Vzročnega zdravljenja ni, zdravljenje je podporno.(2)

Pomen za klinično prakso

Dobro opredeljena klinična slika in multidisciplinarni tim sta ključnega pomena pri določitvi diagnostičnih preiskav ter postavitvi diagnoze. Glede na to, da bolezen lahko močno vpliva na kakovost življenja, življenjsko dobo in

da vzročno zdravljenje trenutno ni na voljo, sta za ogrožene družine pomembni genetsko svetovanje in možnost prenatalne diagnostike. S prikazom primera želimo osvetliti pomen zgodnje klinične prepoznave, diferenciacije med sorodnimi nevromišičnimi boleznimi ter vlogo genetske diagnostike pri opredelitvi redkih prirojenih sindromov.

Literatura

1. Butterfield RJ. Congenital Muscular Dystrophy and Congenital Myopathy. Continuum: Lifelong Learning in Neurology 2019; 25 (6): 1640–61.
2. Foley AR, Mohassel P, Donkervoort S, et al. Collagen VI-Related Dystrophies. 2004 - Updated 2021. V: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., ur. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025. Dosegljivo na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1503/>

Asja Čolaković, dr. med.

(kontaktna oseba / *contact person*)
Klinični oddelek za neonatologijo
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija
e-naslov: asja.colakovic@kclj.si

Nika Eržen, dr. med.

Klinični oddelek za neonatologijo,
Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija