

BETHLEMI MÜOPAATIA

ORPHA:610 OMIM #158810 #616471

Esinemissagedus 0,77:100 000

Bethlemi müopaatia (Bethlemi lihasdüstroofia) on progressiivse lihasnõrkusega kulgev harvaesinev pärilik haigus. Haigus pärandub edasi autosoom-dominantselt, harvem autosoom-retsessiivsel teel.

Tekkepõhjused

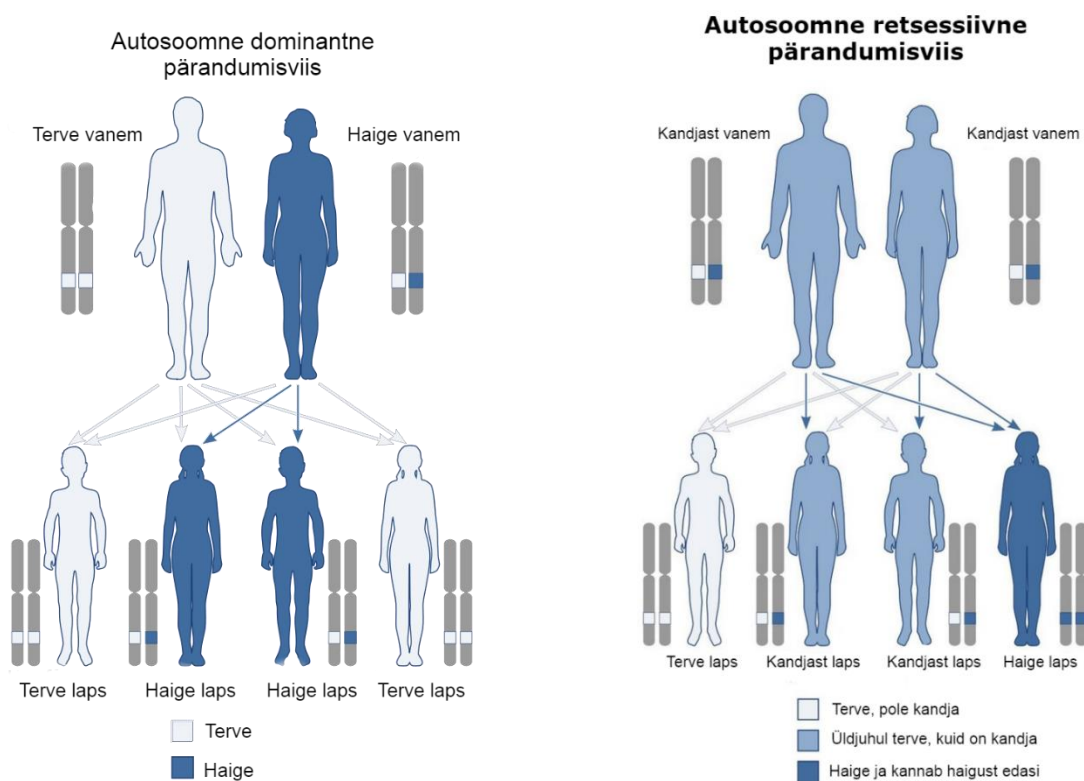
Inimese pärilik informatsioon on kirjepandud ja kokku pakitud kromosoomidesse, mis asuvad kõikides keharakkudes. Geen on DNA lõik kromosoomis, mis määrab päriliku tunnuse. Bethlemi müopaatiat põhjustavad haigusseoselised muutused geenides, mis kodeerivad ekstratsellulaarse matriksi valgu kollageen VI alfa-ahelaid (*COL6A1*, *COL6A2* ja *COL6A3*).

Kliiniline pilt

Sümptomaatika algab üldjuhul lapseas või noores täiskasvanueas ning varieerub ulatuselt indiviiditi. Haigusele on iseloomulik progresseeruv lihasnõrkus, lisaks kontraktuurid kätes, jalgades ja sõrmedes. Vereseerumist võib leida kreatiini kinaasi (CK) tõusu lihasrakkude hävimise tõttu. Bethlemi müopaatia progressioon on aeglane ning lihasnõrkus ja kõndimise häirumine võib tekkida noorest täiskasvanueast kuni keskeani. Hingamislihaste haaratuse tõttu võib täiskasvanueas olla vajalik mitteinvasiivne ventilatsioon (NIV).

Pärandumine

Enamasti on Bethlemi müopaatia autosoom-dominantse pärandumisega (Joonis 1), mis tähendab, et haiguse avaldumiseks piisab muutusest vaid ühes geeni alleelis. Geenimuutusega inimene pärandab sündroomi oma järglasele 50% tõenäosusega. Haigus võib edasi päranduda ka autosoom-retsessiivsel teel (Joonis 2), mis tähendab, et haigus avaldub kui haigestunud on mõlemas geenialleelis haigust põhjustav muutus. Sellisel juhul kannab patsiendi kumbki vanem ühes alleelis haigusseoselist muutust, kuid teine alleel on muutusetu ja vanematel seega haigus ei avaldu ning neid nimetatakse haiguse kandjateks.



Joonis 1. Autosoomne dominantne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Joonis 2. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Jälgimine ja ravi

Bethlemi müopaatiale puudub põhjuslik ja täielikult tervistav ravi. Tähtsal kohal on kopsufunktsiooni jälgimine ja füsioteraapia, mis aitavad parandada haigusest haaratud isiku elukvaliteeti. Kõõluse (nt Achilleuse) kontraktuuri korral võib olla vajalik kirurgiline sekkumine.

Prognosis

Haigusest haaratud isikutel on reeglina normaalne oodatav eluiga ja nad säilitavad mobiilsuse ka täiskasvanueas. Hinnanguliselt 2/3 patsientidest vajavad peale 50ndat eluaastat haiguse progresseerumise tõttu liikumisabivahendeid.

Kasutatud kirjandus

GeneReviews

Orpha.net