

# **FSHMD**

**Stanislav Vohánka**

NK FN Brno

**Jana Sedláčková, Lenka Fajkusová**

CMB a GT IHOK FN Brno

+

***Spolupracující neurologové ČR***

# Biologický podklad nemoci

- **Redukce velikosti DNA fragmentu v telomerické oblasti 4q (4q35)**
- Normálně 10-100 tandemových opakování D4Z4
- Nekóduje žádné geny
- V 98% homologní s telomerickou oblastí 10. chromozomu
- FSH velikost: 1- 8 D4Z4
- Asi ovlivnění okolních genů
  - Změny v organizaci sarkolemy a subsarkolemálního cytoskeletu (Reed a spol. 2006)

# Klinicko- genetická korelace

- Dominantní: 70% - 90%
- Sporadický výskyt: 10%- 30%
  - Min. 50% somatický mosaicismus u asymptomatických rodičů, zvl. matek. (Lemmers a spol. 2004)
- Velikost delece 4q35 koreluje s tíží choroby
- „FSH-like“ bez vazby na 4q35: 0% to 5%

# Epidemiologie

- Prevalence: 1- 5/ 100 tis
  - **3. nejčastější svalová dystrofie** po DMD/BMD a MD
  - Muži častěji symptomatictí než ženy
  - Věková penetrance ve 30: 95% muži; 69% ženy
  - Muži mají časnější začátek a častější peroneální slabost
  - Začátek v kojeneckém věku
    - 2% FSH
    - Asociace s těžkou a generalizovanou slabostí
    - Další systémové příznaky (porucha sluchu a zraku)

# Klinický obraz- slabost (1)

- První potíže od narození po pozdní dospělost
- Mimické svalstvo
  - Postižení mimického svalstva je ve 30 letech 95%
    - M. orbicularis oris
      - » Pískání, nafukování balónku, používání slámky, retní hlásky
    - M. orbicularis oculi
      - » lagofthalmus ve spánku
- Fixátory lopatky
  - M. latissimus dorsi, trapezius, romboides, serratus ant.
- Paže
  - Především biceps brachii
- Peroneální svalová skupina
- Často asymetrické postižení

# Klinický obraz- slabost (2)

- Kořenové svaly HK
  - M. pectoralis
  - **M. deltoides ušetřen**
- Kořenové svaly DK
  - příznak rozvinuté choroby
- Ušetřené svaly
  - Respirační (RI v 1% případů)
  - Bulbární
  - extraokulární









# Klinický obraz

- **Délka života není zkrácena**
- **Anticipace není známa**
- **Další systémové příznaky**
  - Percepční nedoslýchavost
  - Retinální vaskulopatie
  - Postižení srdce není (kondukční poruchy 2-5%)
  - Mentální retardace a epilepsie
    - Spojeno s rozsáhlými delecemi

# Pomocná vyšetření

- CK
  - 25% normální, max. 5x
- Svalová biopsie
  - Myogenní změny
    - Kolísání velikosti vláken, oj. nekrotická vlákna, angulární vlákna, vnitřní jádra
  - **Zánětlivý infiltrát v 75%**
    - Endomysiálně
      - » CD8
    - Perivaskulárně
      - » CD4
  - Biopsie zpravidla není nutná
    - Pokud ano: BICEPS

# Soubor 1

	RA	manif. (věk)	mimické svalstvo	HKK	DKK	asymetrie	Kardiální nález	hluchota, oční nález
Ž/56	ano	50	ano	fix. lopatek	peroneální svaly, pletenec	ne	ne	ne
M/53	ano	19	ano	Bi, Tri, pect, fix. lopatek	peroneální svaly, pletenec	ano	SVES, epizoda FiSi, Echo norm	ne
M/31	ano	25	ne	Bi, Tri, pect, fix. lopatek, ext. předloktí	pletenec	ano	ne	ne
M/23	ano	16	ano	fix. lopatek, pect.	ne	ne	ne	ne
M/66	ano	45	ano	fix. lopatek, trapezius	ne	ne	ne	ne

# Soubor 2

	RA	Manif. (věk)	mimické svalstvo	HKK	DKK	Asymetrie	Kardiální nález	Hluchota, oční nález
Ž/48	neg	36	ano	biceps, triceps, deltoides, pectoralis, fixátory lopatky	pletenec pánevní	ano	SVES	ne
Ž/57	pozit		ano	deltoides, pectoralis, fixátory lopatky	ne	ne	ne	ne
M/32	pozit	17	ne	deltoides, pectoralis, fixátory lopatky	ne	ne	ne	ne
M/33	neg	20	ano	pectoralis, fixátory lopatky	ne	ne	ne	ne
M/52	neg	45	ano	biceps, triceps, pectoralis, fixátory lopatky	pletenec pánevní	ne	ne	ano
Ž/49	neg	16	ano	biceps, triceps, deltoides, pectoralis, fixátory lopatky	ne	ne	ne	ne
M/24	neg	13	ano	biceps, triceps, deltoides, pectoralis, fixátory lopatky	ne	ne	ne	ne
M/34	pozit	20	ano	biceps, triceps, deltoides, pectoralis, fixátory lopatky	ne	ano	ne	ne
M/35	neg	8	ano	pectoralis, fixátory lopatky	ne	ne	ne	ne
Ž/57	pozit	18	ne	biceps, triceps, deltoides, pectoralis, fixátory lopatky	ne	ano	nevyš	nevyš

**Děkuji za pozornost**