
RIJETKE BOLESTI U FIZIJATRIJSKOJ ORDINACIJI - FACIOSKAPULOHUMERALNA DISTROFIJA

RARE DISEASES IN THE PHYSIATRY OFFICE - FACIOSCAPULOHUMERAL DYSTROPHY

MLADENKA PARLOV (mlparlov@gmail.com)

Diana Vučina (dvucina@kbsplit.hr)

Dora Dujmović (ddujmovic@gmail.com)

Sandra Kuzmičić (skuzmicic@kbsplit.hr)

Asija Rota Čeprnja (arceprnja@kbsplit.hr)

Blaž Barun (bbarun@kbsplit.hr)

Ante Katić (akatic@kbsplit.hr)

Ljupka Barić (ljbaric@kbsplit.hr)

KBC Split

SAŽETAK

Facioskapulohumeralna distrofija (FSHD) jedna je od najčešćih nasljednih oblika mišićne distrofije. U većini slučajeva nastaje genska mutacija koja do-
vodi do deregulacije gena DUX4. Facioskapulohumeralna distrofija povezana
je s kontrakcijama niza ponavljanja D4Z4 u 4q35, što pokreće kaskadu de-
regulacije gena uzrokujući defekte diferencijacije, oksidativni stres i atrofiju
mišića. Klinički se očituje progresivnom, asimetričnom slabošću mišića lica,
lopatica i nadlaktica. Slabost se obično manifestira u dobi od 15 - 30 godina.
FSHD također može uzrokovati gubitak sluha i abnormalnosti krvnih žila u
stražnjem očnom segmentu. Oko 20% bolesnika postaje nepokretno. Život-
ni vijek obično nije skraćen. Bolest se dijagnosticira kliničkim pregledom,
povišenim razinama kreatin kinaze (CK), miopatskim uzorkom u EMNG-u
te genetskim testiranjem (nedostupnim u našoj zemlji). Trenutno ne postoji
farmakološko liječenje. Fizikalna terapija pomaže u poboljšanju funkcije i
pokretljivosti. Prikazujemo slučaj 53-godišnje bolesnice koja se javila na pre-
gled fizijatra zbog višegodišnjih bolova u ramenom obruču, duž lijeve ruke
uz slabost u rukama. Kod pregleda se doznaje da su sestra i otac imali istu
posturu, a sestriinom sinu u 16. godini života postavljena je dijagnoza FSHD.
Klinički se ustanovi tipična facies myopatica (nemogućnost pućenja usana,

napuhavanja obraza i zviždanja, zatvaranje očiju uz napor), nemogućnost elevacije u ramenima, odstojeće visoko položene lopatice, hipotrofija lijeve nadlaktice, pozitivan Beevorov znak, lumbalna hiperlordoza. EMNG ukaže na miopatski uzorak u mišićima nadlaktica. CK je umjereno povišen. EKG je uredan. DNA analiza je uredna za miotoničnu distrofiju tip II i SMA, a za FSHD (analiza kliničkog egzoma) je još u izradi. Nakon postavljanja dijagnoze uključena je u odgovarajući program fizikalne terapije, s naglaskom na individualnu kineziterapiju. Cilj nam je usmjeriti pozornost na prepoznavanje oboljelih od mišićne distrofije i u odrasloj dobi te važnost rehabilitacije u prevenciji onesposobljenosti i podizanju kvalitete života oboljelih.