

# Dystrofia twarzowo- -łopatkowo-ramieniowa typ 1 i typ 2 (FSHD1, FSHD2)

*(Dystrophia facioscapulohumeralis)*

Małgorzata Dorobek

**D**ystrofia twarzowo-łopatkowo-ramieniowa (*facioscapulohumeral muscular dystrophy* – FSHD) jest schorzeniem mięśni dziedziczonym w sposób autosomalny dominujący. Po raz pierwszy została opisana przez Erba w 1882 roku i Duchenne’a w 1868 roku.

FSHD w przypadkach typowych wyraża się postępującym osłabieniem mięśni twarzy, stabilizujących łopatki i zginaczy grzbietowych stóp.

## EPIDEMIOLOGIA

FSHD jest trzecią co do częstości występowania dystrofią mięśniową, częstość występowania określa się na 1:15 000 do 1:20 000 w populacji [11, 13].



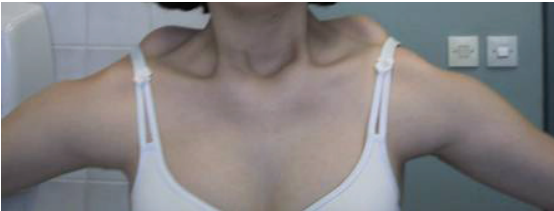
**RYC. 5.1.** Mężczyzna z FSHD, lat 55, przy odwodzeniu kończyn górnych widoczne jest asymetryczne przemieszczenie się łopatek ku górze (brak stabilizacji łopatek). Zanik mięśni dwugłowych i trójgłowych ramion.

### OBJAWY KLINICZNE

Głównym objawem klinicznym jest postępujące osłabienie mięśni, które pojawia się w 95% przypadków w pierwszych dwóch dekadach życia [13]. Od wczesnego dzieciństwa może występować niedomykanie powiek (osłabienie mięśni okrężnych oczu). Chorzy nie potrafią gwizdać, uśmiech może być poprzeczny (osłabienie mięśnia okrężnego ust), asymetryczny, usta mogą być wydatne, tzw. usta „tapira”, występują trudności w wymawianiu samogłosek. W rzadkich wczesnodziecięcych postaciach stwierdzono zanik mięśni języka. Chorzy słabo nadymają policzki i słabo marszczą czoło. Osłabienie mięśni twarzy może być dyskretne i wyrażać się tylko asymetrią uśmiechu. W pojedynczych przypadkach opisano objawy typowe dla postępującej zewnętrznej oftalmoplegii [8] lub asymetryczną ptozę. W typowych przypadkach FSHD asymetria objawów zawsze występuje i na ogół jest silnie wyrażona. Osłabieniu ulegają mięśnie obręczy barkowej (trudności w unoszeniu ramion nad poziom), stwierdza się odstawanie łopatek i ich przemieszczanie się do góry (ryc. 5.1-5.5). Brak lub upośledzenie stabilizacji łopatek wynika z osłabienia mięśni: najszerszego grzbietu, czworobocznego, równoległobocznego i zębatego przedniego. Zanikowi i osłabieniu ulegają mięśnie: piersiowy większy, szczególnie jego część mostkowa, dwugłowy i trójgłowy ramienia (ryc. 5.1, 5.2). Deficyt siły mięśni zginaczy grzbietowych dłoni występuje zwykle w bardziej zaawansowanych stadiach choroby. W różnym stopniu zajęte zostają mięśnie kończyn dolnych.



**RYC. 5.2.** Mężczyzna z FSHD, lat 55, przy odwodzeniu kończyn górnych widoczne jest asymetryczne odstawanie łopatek. Zanik mięśni dwugłowych i trójgłowych ramion.



**RYC. 5.3.** Dziecko, lat 12, z FSHD o wczesnym początku. Wyraźne asymetryczne odstawanie łopatek, trudności w unoszeniu ramion ponad poziom.

W pierwszej kolejności mogą ulegać osłabieniu zarówno mięśnie dosiebne, jak i odsiebne. Przy zajęciu mięśni odsiebnych występuje początkowo niemożność chodzenia na piętach lub wręcz chód brodzący (u niektórych pacjentów podejrzewano neuropatię). W niektórych przypadkach FSHD występuje tzw. przeskakiwanie zaniku i osłabienia mięśni. Dotyczy to zaoszczędzenia mięśni obręczy biodrowej przy selektywnym zajęciu mięśni piszczelowych przednich. Osłabienie może dotyczyć również mięśni przykręgosłupowych i brzusznych. W wyniku osłabienia mięśni brzucha występuje jego uwypuklenie, często asymetryczne.

U części chorych obserwuje się boczne skrzywienie kręgosłupa i/lub pogłębioną hiperlordozę lędźwiową. Hiperlordoza może być bardzo nasiloną i znacznie upośledzać sprawność ruchową, co zdarza się na ogół we wczesnodziecięcych i ciężkich przypadkach (ryc. 5.6).

W literaturze wytyczne odnośnie do postępowania ortopedycznego i rehabilitacyjnego w tych przypadkach są bardzo skąpe. Osłabienie mięśni przykręgosłupowych