

## ULLRICHI KONGENITAALNE LIHSDÜSTROOFIA

ORPHA: 75840 OMIM 254090; 620727; 620728; 616470

**Esinemissagedus:** 0,13 / 100 000

### Ülevaade

Ullrichi lihasedüstroofia on kaasasündinud lihashaigus, mis haarab peamiselt skeletilihaseid. Iseloomulik on peale sünni esinev lihaskõrge, hüpotoonia, proksimaalsete liigeste kontraktuurid, käte- ja jalalabade hüpermobilisus ning hingamislihaste nõrkus.

### Tekkepõhjused

Haigust põhjustab muutus kas *COL6A1*, *COL6A2* või *COL6A3* geenis, mis kodeerivad ekstratsellulaarse matriksi valgu kollageen VI alfa-ahelat. VI tüüpi kollageen on osaks ekstratsellulaarses matriksis, mis ümbritseb lihaskiude ja sidekude. Matriks on vajalik toetuseks ja stabiliseerimiseks ning raku stabiilsuseks ja kasvuks. Muutus *COL6A1*, *COL6A2* või *COL6A3* geenis viib vähenenud hulga või patoloogilise kollageen VI sünteesini. See põhjustab ekstratsellulaarse matriksi ebastabiilsust ja lihaskiude ning sidekoe ebastabiilsust, mis põhjustab haiguse sümptomeid. Ühel perekonnal on raporteeritud muutus *COL12A1* geenis, mis pärandub autosoom-retsessiivselt.

### Kliiniline pilt

Iseloomulik on üle kogu keha esinev lihaskõrge, distaalsete liigeste hüpermobilisus ja/või proksimaalsete liigeste kontraktuurid. Intellektipuuet ei ole kirjeldatud. Võib esineda küfoskolioos, esileõlvuv kandluu ja/või follikulaarne hüperkeratoos. Süvenev skolioos ja hingamisfunktsiooni halvenemine on tüüpiline. Iseloomulikud tunnused on välja toodud tabelis 1.

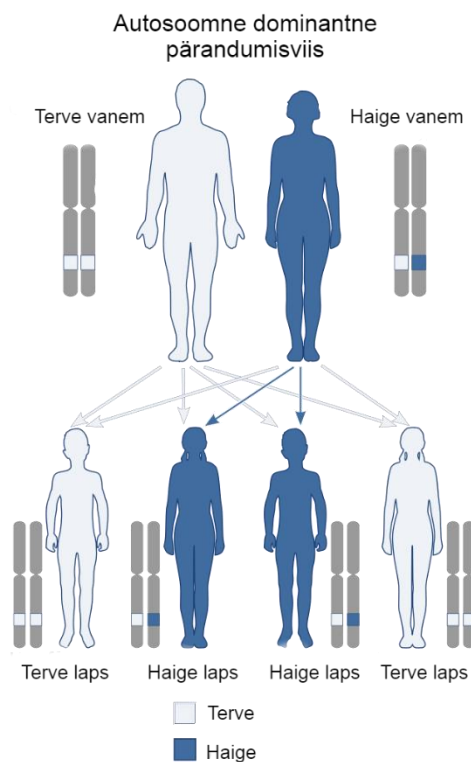
*Joonis 1. Ullrichi lihasedüstroofia tunnused ja nende sagedus.*

<b>Lihaskiudude patoloogia &gt;80%</b>	
<b>Suulae patoloogia &gt;80%</b>	
<b>Kontraktuurid &gt;80%</b>	
<b>Generaliseerunud lihaskõrge &gt;80%</b>	
<b>Randmeliigeste hüpermobilisus &gt;80%</b>	
<b>Endomüüsiumi fibroos &gt;80%</b>	<i>Igat lihaskiudu ümbritsev kest ehk endomüüsium, selle paksenemine.</i>

Lihaskiudude diameetri suur varieeruvus >80%	
Küfoos >80%	Selgroo kõverdus.
Vähenenud selgroo liikuvus >80%	Limiteerib pea ja kehatüve pööramist.
Diafragma nõrkus 30-80%	
Kõõrdsilmsus 30-80%	
Generaliseerunud hüpotoonia 30-80%	
Mikroognaatia 30-80%	Lõua hüpoplaasia, väike alalõug.
Hingamispuudulikkus 30-80%	
Skolioos 30-80%	Vildakselgsus.
Puusa dislokatsioon 30-80%	
Torticollis 30-80%	Kõõrkaelsus.

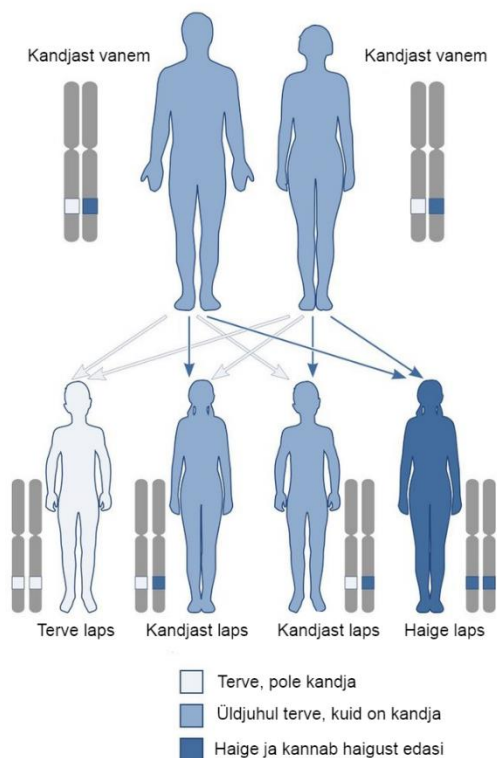
### Pärandumine

Enamasti on tegemist autosoom-dominantselt päranduva (joonis 1) *de novo* ehk uustekkelise muutusega. Järglastel on 50% tõenäosus haigus pärida. Harvem pärandub Ullrichi lihasedüstroofia autosoom-retsessiivselt (joonis 2). Sel juhul on haiguse avaldumiseks vaja saada mõlemalt vanemalt vigane alleel. Ühe vigase alleeli saamisel on patsient kandja ning võib haigust edasi pärandada. Kui mõlemad vanemad on kandjad, siis on 25% tõenäosus, et laps sünnib haigena. Võib esineda ka vanemate somaatilist ja sugurakkude mosaiiksust. Kui on tuvastatud perekonnas esinev patogeenne muutus on võimalik teostada sünnieelset diagnostikat.



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

## Autosoomne retsessiivne pärandumisviis



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

## Jälgimine ja ravi

Puudub põhjuslik ja tervendav ravi. Vajalik on hingamisfunktsiooni jälgimine, skolioosi järjepidav hindamine ja iga-aastane EKG ja ehokardiograafia. Lihasnõrkuse ja kontraktuuride hindamiseks vajalik iga aasta füsioteraapia ja tegevusteraapia. See aitab hinnata ka liikumisabivahendite vajadust. Hingamisfunktsiooni toetamiseks kasutatakse mitteinvasiivset ventilatsiooniaparaati. Kontraktuuride ja skolioosi korral võib vajalik olla kirurgiline ravi. Soovituslik on venitusharjutused, ujumine ja veeteraapia. Olulisel kohal on toitumisenõustamine.

## Prognosis

Ullrichi lihasedüstroofia on raske progresseeruv haigus. Liikumisvõime tavaliselt kaob 10-11 aasta vanuselt. Varajane hingamispuudulikkus on tavaline, mis viib öise mitteinvasiivse ventilatsiooni vajaduseni 11. eluaastaks.

## Kasutatud kirjandus

<https://www.omim.org/>

<https://rarediseases.org/>

<https://rarediseases.info.nih.gov/>

GeneReviews

<https://www.orpha.net/>

<https://medlineplus.gov/>