



LAMA2 LIHASDÜSTROOFIA

ORPHA: 207094, 258 OMIM #607855

Esinemissagedus: 1-9/1 000 000

Ülevaade

LAMA2 lihasdüstroofia on harvaesinev pärilik haigus, mis võib avalduda erineva raskusastmega, põhjustades sageli elukvaliteeti oluliselt mõjutavat progresseeruvat lihasnõrkust ja liikumisraskust.

Tekkepõhjused

Inimese pärilik informatsioon paikneb kokkupakitult kromosoomides, mis asuvad kõikides keharakkudes. Geen on DNA lõik kromosoomis, mis määrab päriliku tunnuse. LAMA2 lihasdüstroofiat põhjustavad haigusseoselised muutused *LAMA2* geenis. Antud geen kodeerib laminiin alfa-2 valku, mis on oluline komponent lihasrakke ja närvikude ümbritsevates basaalmembraanides. Laminiin alfa-2 tagab lihaste ja närvide ehitusliku terviklikkuse ja talitluse.

Kliiniline pilt

LAMA2 lihasdüstroofiat jaotatakse kaheks peamiseks vormiks: kaasasündinud lihasdüstroofia tüüp 1A (MDC1A) ja hilise algusega LAMA2 lihasdüstroofia.

Kaasasündinud lihasdüstroofia tüüp 1A avaldub alates sünnist või esimese kuue elukuu jooksul. Patsientidel esineb sügav lihasnõrkus ja lihastoonuse langus. Haigetel on piiratud iseseisev liikumisvõime ning tihti esinevad suurte liigeste kontraktuurid (seisund, kus liigesed muutuvad osaliselt või täielikult jäigaks ning kaotavad liikuvuse). Levinud probleemid on raskused söötmisel, alatoitumus, aspiratsioon ja sagedased hingamisteede infektsioonid, mis vajavad sageli haiglaravi. Motoorsete oskuste omandamine kulgeb hilistumisega. Enamik patsiente suudab küll lõpuks istuda, kuid iseseisvalt kõndima hakkavad vaid vähesed. Haiguse progresseerumisel tekib selgroomõõverus ning kaela painutajalihaste nõrkus. Viimane neist raskendab peahoidu. Intellekt on tavaliselt LAMA2 lihasdüstroofiaga isikutel normaalne. Harvem esinevad sümptomid on hingamispuudulikkusega seotud nõrk nutt, epilepsia (sealhulgas raskesti ravitav vorm), südameprobleemid ja progresseeruv demüeliniseeriv senso-motoorne neuropaatia (sensorsete ja motoorsete närvide järkjärguline kahjustumine ning müeliinikihi lagunemine, mis põhjustab lihasnõrkust ja tundlikkuse kadu).

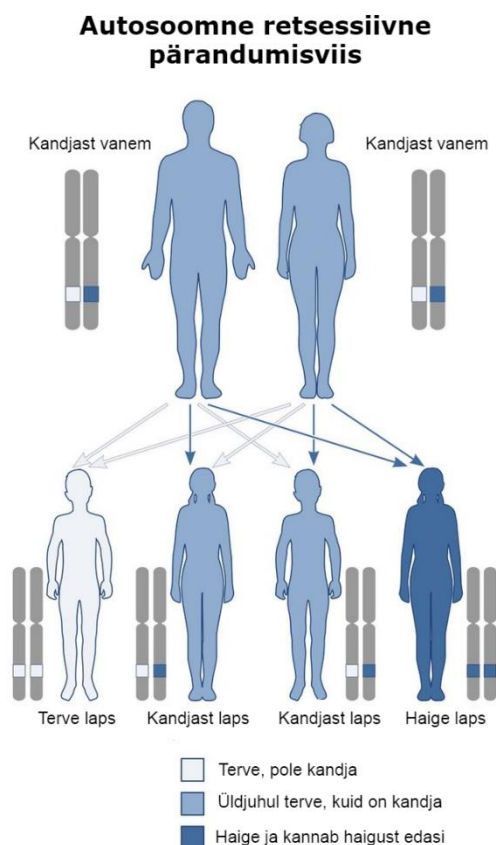
Hilise algusega LAMA2 lihasdüstroofia sümptomid ilmnevad tavaliselt lapsepõlves või täiskasvanueas. Patsientidel esineb proksimaalne lihasnõrkus, mis mõjutab kehatüvele lähemal asuvaid lihaseid ja raskendab igapäevaste tegevuste sooritamist. Kuigi motoorsete oskuste areng võib olla hilistunud, saavutatakse tavaliselt iseseisev kõndimisvõime. Vähem levinud sümptomite hulka kuuluvad jäiga selgroom sündroom, liigeste kontraktuurid (peamiselt küünarliigeses), krambihood lapsepõlves, progresseeruv hingamispuudulikkus, selgroomõõverus ja kardiomüopaatia.

Pärandumine

LAMA2 lihasdüstroofia pärandub edasi autosoom-retsessiivsel teel. Autosoomne tähendab, et muutus on autosoomses kromosoomis, mis on olemas nii mehel kui naisel ning seetõttu mõjutab haigus mõlemat sugu võrdselt. Retsessiivne tähendab, et haigus avaldub, kui haigestunud on mõlemas *LAMA2* geenialleelis ehk geenikoopias haigust põhjustav muutus. Sellisel juhul kannab patsiendi kumbki vanem ühes alleelis haigusseoselist muutust, kuid teine alleel on muutuseta ja vanematel haigus ei avaldu. Neid nimetatakse haiguse kandjateks.

LAMA2 lihasdüstroofiaga isik pärandab haigust põhjustava muutuse oma lastele järgmiste tõenäosustega:

- kui tema partner kannab ühes alleelis haigusseoselist muutust (ehk on haiguse kandja), siis kordusrisk on 50%;
- kui tema partner on samuti homosügoot ehk haigusseoseline muutus esineb mõlemas geenikoopias, siis kordusrisk on 100%;
- kui partner ei kannata haigusseoselist muutust, siis on risk väga madal ehk võrreldav tavapopulatsiooni riskiga ehk <1%. Küll aga on sel juhul järeltulija 100% juhul haiguse kandja.



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

Jälgimine ja ravi

LAMA2 lihasdüstroofiale puudub veel põhjuslik ravi, mistõttu keskendutakse sümptomite leevendamisele, hõlmates füsioteraapiat lihaste tugevuse ja liikuvuse säilitamiseks, ortopeedilist ravi, igapäevaelu toimingute toetamist, toitumisalast nõustamist ning muid spetsiifilisi ravimeetodeid. Oluline on ka patsientide regulaarne jälgimine, sealhulgas neuroloogiline hindamine, kopsufunktsiooni jälgimine, arengu hindamine, psühhiaatriline tugi, südamearsti poolne kontroll, nägemiskontroll ja sotsiaalsete vajaduste toetamine.

Prognosis

LAMA2 lihasdüstroofia prognoos sõltub suuresti haiguse raskusastmest ja individuaalsetest eripäradest. Haiguse raskemate vormide korral on prognoos tõsine – sageli ilmnevad varases eas lihasnõrkus ja järkjärguline liikumisvõime kadu, mis mõjutab oluliselt igapäevaelus toimetulekut ja elukvaliteeti.

Kasutatud kirjandus

GeneReviews

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK97333/>

Orphanet

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/258?name=LAMA2&mode=gene>