

DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS (distrofia omero-peroneale)

Frequenza: 1 malato su 100000 persone

Definizione

La distrofia muscolare di Emery-Dreifuss è una malattia genetica che comporta una debolezza muscolare alle braccia ed alle gambe, accorciamento dei tendini muscolari (contratture) ed alterazioni cardiache.

Quale è la causa?

La distrofia muscolare di Emery-Dreifuss è causata nella gran parte dei casi da una mutazione nel gene che codifica per la emerina sul cromosoma X. La modalità di trasmissione ai figli viene definita legata all'X (vedi parte su modalità di trasmissione malattie genetiche).

In genere solo i maschi manifestano clinicamente la malattia. Questo perché le donne possiedono due cromosomi X pertanto, pur in presenza della mutazione, possiedono sull'altro cromosoma un gene per la emerina sano che permette di produrre correttamente la proteina (vengono dette "portatrici").

La emerina è una proteina presente normalmente nella membrana del nucleo cellulare, non si sa esattamente come la sua alterazione provochi il danno alle cellule muscolari.

Come si manifesta?

La sintomatologia esordisce generalmente durante l'infanzia o l'adolescenza e si caratterizza per la triade:

- debolezza muscolare che colpisce inizialmente le braccia e le gambe con conseguente difficoltà a trasportare gli oggetti e tendenza ad inciampare durante la marcia. L'evoluzione dei sintomi è lenta e graduale.
- contratture: l'accorciamento e la perdita di elasticità dei muscoli dei polpacci ed di quelli che flettono il gomito causa una limitazione dei movimenti articolari della caviglia e del gomito rispettivamente. Col proseguire della malattia anche i muscoli del collo vengono coinvolti.
- Alterazioni cardiache: le alterazioni del ritmo cardiaco sono frequenti e possono manifestarsi clinicamente come perdite di coscienza (sincope) o palpitazioni (percezione del battito cardiaco da parte del paziente). L'aspetto cardiologico va monitorato periodicamente data la possibile insorgenza di alterazioni del ritmo gravi e potenzialmente fatali.

Le donne portatrici della malattia in genere non hanno problemi muscolari ma possono presentare alterazioni cardiache.

Diagnosi

Per effettuare una corretta diagnosi è innanzitutto fondamentale rivolgersi ad uno specialista neurologo che è in grado di ricercare e riconoscere segni e sintomi tipici che suggeriscono la diagnosi di distrofia di Emery-Dreifuss.

Si può inoltre ricercare la presenza dell'emerina in diversi tessuti (es. muscolo, cute) tramite la tecnica dell'immunofluorescenza. Nei pazienti con distrofia di Emery-Dreifuss si riscontra una carenza di questa proteina. Infine per confermare la diagnosi si esegue un test genetico per ricercare la mutazione responsabile della malattia.

Gestione e trattamento

Attualmente non vi è una terapia in grado di guarire la malattia. E' importante seguire il paziente nel tempo in centri multidisciplinari per tenere sotto controllo i diversi aspetti della malattia al fine di migliorare la qualità di vita del paziente.

In particolare è importante eseguire la fisiochinesiterapia per migliorare le contratture e monitorare la funzione cardiaca.