Usporedna pojava sindroma tremora i ataksije povezanog s fragilnim X kromosomom i klinički definiranog sporadičnog miozitisa inkluzijskih tjelešaca: prikaz dva slučaja

Ovaj prikaz predstavlja jedinstvenu prezentaciju miozitisa inkluzijskih tjelešaca (MIT) kod dva rodbinski nepovezana pacijenta: muškog i ženskog, s genetički i histološki potvrđenim sindromom tremora i ataksije povezanim s fragilnim X kromosomom. Rezimirali smo simptome koji se preklapaju između dva poremećaja, klinički tijek i histopatološku analizu oba pacijenta. Poremećaji su klinički definirani prema kriterijima Europskog neuromuskulaturnog centra. U slučaju 1, opisali smo post-mortem analizu dostupnog moždanog i mišićnog tkiva. U oba slučaja uočena su patološka obilježja klinički definiranog MIT-a (obrubljena bazofilna zrnca). Post-mortem analiza u slučaju 1 pokazala je prisutnost FMR1 permutacijskog alela od 60 CGG slijeda kako u moždanom tako i u mišićnom tkivu.

U slučaju 2, pacijentica je nosila permutaciju sa 71 CGG slijedom, a imala je i sina sa sindromom tremora i ataksije povezanim s fragilnim X kromosomom. S obzirom na to da je sindrom tremora i ataksije povezan s fragilnim X kromosomom povezan s imuno-posredovanim poremećajima kod nositelja permutacije, patogeneze MIT-a i sindroma tremora i ataksije povezanog s fragilnim X kromosomom vjerojatno su međusobno povezane. Koliko nam je poznato, ovo je prvi prikaz zajedničke pojave ova dva poremećaja, što pridonosi znanju o kliničkim simptomima i neobičnim prezentacijama kod pacijenata sa sindromom tremora i ataksije povezanim s fragilnim X kromosomom. Pacijenti sa sindromom tremora i ataksije povezanim s fragilnim X kromosomom koji nose permutacijski alel FMR1 gena i osjećaju jaku mišićnu bol trebali bi biti pregledani kako bi se utvrdio mogući MIT.