

:: Postać pośrednia miopatii nemalinowej (nitkowatej)

Orpha number: ORPHA171433

STRESZCZENIE

Postać pośrednia miopatii nemalinowej (nitkowatej) to typ miopatii nemalinowej (NM; zob. to hasło), który u noworodków wykazuje objawy typowej miopatii nemalinowej (zob. to hasło), ale charakteryzuje się szybszym postępowaniem. Roczna zapadalność na NM szacowana jest na 1 na 50,000 żywych urodzeń a postać pośrednia NM obejmuje około 20% wszystkich przypadków. Noworodki z postacią pośrednią NM wykonują spontaniczne ruchy antygravitacyjne i mają aktywne mięśnie oddechowe, ale postępujące uogólnione osłabienie siły mięśniowej uniemożliwia osiągnięcie umiejętności ruchowych odpowiednich dla wieku lub prowadzi do utraty zdolności do samodzielnego poruszania się i/ lub samodzielnego oddychania do około 11 r.ż. U dzieci często dochodzi do przykurczu stawów. Z postacią pośrednią NM zostały powiązane geny *ACTA1* (1q42.13), *NEB* (2q22) lub *TPM3* (9p13), a choroba dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny lub dominujący.

Recenzent-ekspert: Dr M. Ryan

Data: Październik 2011

Tłumaczenie: Styczeń 2012

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

