

## :: Typowa miopatia nemalinowa (nitkowata)

Orpha number: ORPHA171436

### STRESZCZENIE

Typowa miopatia nemalinowa (nitkowata-NM) to umiarkowana postać miopatii nemalinowej występująca u noworodków (zob. to hasło), cechująca się osłabieniem siły mięśni twarzy i mięśni szkieletowych z niewielkim zajęciem układu oddechowego. Roczna zapadalność na NM szacowana jest na 1 na 50,000 żywych urodzeń a typowa postać stanowi około 50% wszystkich przypadków. Choroba ujawnia się w okresie noworodkowym. Pacjenci mają podłużną twarz, wysoko wysklepione podniebienie oraz tzw. namiotowe ułożenie górnej wargi. Nieprawidłowości szkieletu obejmują kifoskoliozę, kurzą klatkę piersiową oraz tzw. stopę wydrążoną (pes cavus). W pierwszym roku życia występuje hipotonia i osłabienie siły mięśni twarzy, które utrudniają prawidłowy rozwój dziecka i opóźniają rozwój motoryczny. Obecne są ruchy antygravitacyjne i częste jest zajęcie układu oddechowego. Często występuje nocna hipoksja i hiperkapnia oraz infekcje dolnych dróg oddechowych. Obserwowano zwiększoną ruchomość stawów. W mniejszości przypadków osłabienie dotyczy bardziej dystalnych mięśni. Postęp choroby jest powolny lub nie ma go wcale, a większość pacjentów jest w stanie prowadzić samodzielne, aktywne życie. Typowa NM spowodowana jest mutacjami genów *ACTA1* (1q42.13), *NEB* (2q22) lub *TPM2* (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.



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)