

## הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

### מיופתיה דיסטלית מסוג נמלין (Distal nebulin myopathy)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHA 399103

#### הגדרת המחלה

מיופתיה דיסטלית מסוג נמלין היא מיופתיה דיסטלית נדירה, בעלת התקדמות איטית, אוטוזומלית רצסיבית המאופיינת על-ידי הופעה מוקדמת של חולשת שרירים דיסטלית בעיקר ואטרופיה המשפיעה על שרירי האקסטנסורים ברגל התחתונה, האקסטנסורים של האצבעות והפלקטורים של הצוואר. היסטולוגיית שריר לא תמיד מראה מוטות נמלין.

#### אפידמיולוגיה

עד כה, המחלה תוארה ב-13 מטופלים מחמש משפחות פניויות ללא קשרים משפחתיים ביניהן, ובארבע משפחות שאינן פניויות.

#### תיאור קליני

מיופתיה דיסטלית מסוג נמלין מופיעה תחילה עם נפילה של כף הרגל בילדות מוקדמת או בקרב בוגרים צעירים, אך את התסמינים הראשונים ניתן לראות כבר בגיל שנה. השרירים המושפעים באופן החמור ביותר כוללים את הדורסי-פלקטורים של הקרסול, אקסטנסורים של האצבעות ופלקטורים של הצוואר. המטופלים בדרך כלל אינם מסוגלים ללכת על העקבים שלהם ובשלב מאוחר יותר של המחלה, קיימת מעורבות קלה של השרירים הפרוקסימלים. מאפיינים נוספים כוללים חולשה מוקדמת ברמה בינונית של הפנים ובעיות נשימה קלות, כגון קוצר נשימה בפעילויות מאומצות (אף על פי שדווח על מטופל אחד בלבד שהציג נפח חיוני מופחת). שריר הלב בדרך כלל אינו מושפע, אולם קרדיומיופתיה תוארה במטופל אחד.

#### אטיולוגיה

מיופתיה דיסטלית מסוג נמלין נגרמת על-ידי שינויים בי-אלליים (כאשר לפחות מוטציה אחת היא מסוג מינס) בגן *NEB* (2q22) המקודד לחלבון נבולין. זה האחרון מבוטא כפילמנטים דקים של שרירי השלד ונדרש להרכבה נכונה של הפילמנטים הדקים, לתחזוקה של אורכם ולמען יכולת ההתכווצות שלהם.

#### טכניקות אבחון

האבחון מבוסס על בדיקות קליניות, היסטולוגיית שריר ובדיקות מעבדה. היסטולוגיית השריר מראה שינוי מודגש בגודל הסיב, נוכחות סיבים היפרטרופיים עם גרעינים פנימיים, ומוטות נמלין ברמות גבוהות יותר או פחות. רמות CK בנורמה או מוגברות מעט. האבחון מאושר באמצעות בדיקה גנטית של *NEB*.

#### אבחנה מבדלת

אבחנה מבדלת כוללת מיופתיות דיסטליות אחרות, בייחוד מיופתיה דיסטלית ע"ש לאינג.

## הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

### ייעוץ גנטי

ההעברה היא אוטוזומלית רצסיבית וייעוץ גנטי מומלץ עבור זוגות בסיכון (שני ההורים נשאים למוטציה הגורמת למחלה) כדי ליידע אותם בדבר אפשרות של 25% לילד המושפע מהמחלה.

### ניהול וטיפול

כיום אין טיפול ספציפי זמין. הניהול הינו סימפטומטי בלבד וכולל סיוע באמצעות ריפוי בעיסוק ופיזיותרפיה. ניתן לסייע לנפילת כף רגל באמצעות מכשירי עזר אורתופדיים. מומלץ לעקוב באופן תקופתי אחר תפקודי נשימה.

### פרוגנוזה

הפרוגנוזה טובה כאשר המטופלים נותרים לרב בעלי יכולת הליכה, אף על פי שחולשה פרוקסימלית עשויה להופיע בשלבים מאוחרים יותר.

### מבקר מומחה:

ד"ר יוהנה פלמיו

פרופ' בייארן אוד

עדכון אחרון: 01/09/2018

תאריך תרגום: 24/06/2021

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



”למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי”