

## :: Ciężka wrodzona miopatia nemalinowa

Orpha number: ORPHA171430

### STRESZCZENIE

Ciężka wrodzona miopatia nemalinowa (nitkowata) to ciężka postać miopatii nemalinowej (NM; sprawdź ten termin) charakteryzująca się ciężką hipotonią z nieznacznymi ruchami spontanicznymi u noworodków. Roczna częstość występowania NM szacowana jest na 1/50000 żywych urodzeń, z czego ciężka wrodzona NM obejmuje około 10-20% przypadków. Noworodki mają trudności w ssaniu i połykaniu oraz refluks żołądkowo-przełykowy, który prowadzi do braku przyrostu masy ciała. Zajęcie mięśni przepony i mięśni międzyżebrowych prowadzi do niewydolności oddechowej. Może występować kardiomiopatia i artrogrypoza. Przeżywalność poza okres dzieciństwa jest rzadka. Z ciężką wrodzoną NM zostały powiązane geny <ACTA1> (1q42.13) i <NEB> (2q22), a choroba dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny lub sporadycznie w sposób autosomalny dominujący.

Recenzent-ekspert:

- Dr M. Ryan

Aktualizacja: 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.

---

