

:: Dziecięca miopatia nemalinowa

Orpha number: ORPHA171439

STRESZCZENIE

Dziecięca miopatia nemalinowa (nitkowata) lub łagodna miopatia nemalinowa to typ miopatii nemalinowej (NM ; sprawdź ten termin), charakteryzujący się osłabieniem mięśni dystalnych części kończyn i czasami także spowolnieniem skurczu mięśni. Częstość występowania NM szacowana jest w ciągu roku na 1/50000 żywych urodzeń, a dziecięca NM obejmuje około 10-15% wszystkich przypadków. Choroba ujawnia się około 10 roku życia, pierwszy objaw to obustronne osłabienie mięśni zginaczy grzbietowych kolana i opadanie stopy lub uogólnione spowolnienie skurczu mięśni. Wszystkie ruchy kolana i mięśni proksymalnych części kończyn mogą być zaburzone. Osłabienie postępuje powoli. Mięśnie twarzy, oddechowe oraz serca są generalnie prawidłowe, ale pacjenci mogą być nie zdolni do skakania i biegania z powodu osłabienia lub spowolnienia skurczu mięśni. Ta forma NM spowodowana jest mutacjami w genach *ACTA1* (1q42.13), *NEB* (2q22), *TPM2* (9p13.3) lub *TPM3* (1q21.2) i jest dziedziczona 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.

