

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Desminopatia jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą mięśni szkieletowych, która charakteryzuje się zróżnicowanym obrazem klinicznym/zmianami patologicznymi w mięśniach, wiekiem wystąpienia i szybkością progresji objawów choroby, zaś na poziomie komórkowym - obecnością w biopsatach mięśni nieprawidłowych złogów desminy i innych białek cytoszkieletu oraz materiału ziarnisto-nitkowatego. U pacjentów występuje osłabienie mięśni szkieletowych, które rozpoczyna się w dystalnych mięśniach kończyn dolnych, a następnie obejmuje mięśnie proksymalne, czasami także tułów, zginacze szyi i mięśnie twarzy; często rozwija się kardiomiopatia, która manifestuje się zaburzeniami przewodnictwa, zaburzeniami rytmu serca, w tym tachyarytmią, oraz przewlekłą niewydolnością serca. Osłabienie mięśni ostatecznie prowadzi do niepełnosprawności ruchowej i utraty zdolności samodzielnego chodzenia. Upośledzenie funkcji układu oddechowego, które początkowo objawia się nocną hipowentylacją z hipoksją, a następnie postępuje aż do niewydolności oddechowej w dzień, jest jedną z głównych przyczyn pogorszenia sprawności i może prowadzić do zgonu.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Desmin-related myofibrillar myopathy

Miopatia miofibrylarna związana z desminą

#### Kod ORPHA

98909

#### Kod OMIM

601419

#### Kod ICD10

G71.8

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet