

## Rozszerzony opis choroby

**Nazwa choroby:** Miopatia „central core” (ang. Central core myopathy)

**Synonimy:** Central core disease

**OMIM:** 117000

**ORPHA kod:** 597

**ICD-10:** G71.2

### Definicja choroby

Miopatie wrodzone to heterogenna grupa chorób różniąca się obrazem klinicznym, zmianami morfologicznymi w biopsji mięśnia i podłożem genetycznym. Podstawą rozpoznania jest badanie histologiczne i histochemiczne wycinka mięśniowego albo wykonane od razu badanie genetyczne. W grupie miopatii wrodzonych wśród postaci typu „core” wyróżnia się podtypy „central core” i „multiminicore”. Pierwszy przypadek miopatii wrodzonej z obecnością struktur typu „central core” (brak określenia w języku polskim) pochodzi z 1956 roku. Z kolei miopatia typu „multiminicore” po raz pierwszy została opisana w 1971 roku.

### Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia

Miopatia typu „central core” jest dziedziczona autosomalnie dominująco lub rzadziej autosomalnie recesywnie. Mutacje dotyczą najczęściej genu RYR1 zlokalizowanego na chromosomie 19q13.1 i kodującego mięśniowy receptor rianodynowy. Podłoże genetyczne miopatii typu „multiminicore” stanowią mutacje w genie receptora rianodynowego RYR1 lub w genie kodującym selenoproteinę N1 SEPN1.

### Epidemiologia

Szacuje się, że miopatia wrodzona „central core” występuje z częstością około 1-9 / 1 000 000.

### Opis kliniczny

Obraz kliniczny miopatii „central core” różni się nawet wśród członków jednej rodziny. Postaci autosomalnie recesywne mają z reguły cięższy przebieg, opisywano płodową akinezję i artrogrypozę. W większości postaci obserwuje się stosunkowo łagodny przebieg. Chore dzieci mają opóźniony rozwój ruchowy, wiotkość i osłabienie mięśni ksoalnych kończyn i osiowych, czasem zajęcie mięśni twarzy z opadaniem powiek, skoliozę. Przypadki z objawami niewydolności oddechowej są bardzo rzadkie. U części pacjentów z miopatią typu „central core” występują tylko objawy hipertermii złośliwej. Początek objawów w miopatii „multiminicore” zazwyczaj przypada na okres dzieciństwa lub nastoletni, zdarzają się też postaci o początku w wieku dorosłym. Do najczęstszych objawów klinicznych należą osłabienie mięśni osiowych, skrzywienie i ograniczenie ruchomości kręgosłupa, niezbyt nasilone przykurcze wielostawowe. W późniejszym okresie może wystąpić niewydolność oddechowa spowodowana osłabieniem mięśni oddechowych, zniekształceniem klatki piersiowej, skrzywieniem i sztywnością kręgosłupa i zajęciem przepony. W

innych postaciach obok osłabienia mięśni występują cechy oftalmoplegii zewnętrznej.

### **Diagnostyka**

Aktywność kinazy kreatynowej jest w normie lub tylko nieznacznie podwyższona. W znacznej części przypadków miopatii wrodzonych zapis elektromiograficzny jest prawidłowy, w niektórych stwierdza się niewielkiego stopnia zmiany pierwotnie mięśniowe, zwykle z przewagą w mięśniach ksobnych. W biopsji mięśnia struktury typu „core” są to pojedyncze lub mnogie zmiany widoczne głównie we włóknach typu 1. Barwienia histochemiczne na enzymy utleniające wykazują ubytki aktywności w obrębie włókien. W mikroskopie elektronowym charakteryzują się utratą mitochondriów i glikogenu. Ostateczne rozpoznanie jest ustalane w oparciu o wynik badania genetycznego.

### **Leczenie**

Obecnie nadal nie ma skutecznych metod leczenia. Opieka wielospecjalistyczna obejmuje na pierwszym miejscu fizjoterapię. Pacjenci powinni być stale monitorowani pod kątem zaburzeń połykania. Leczenie przewlekłej niewydolności oddechowej obejmuje nieinwazyjną wentylację w warunkach domowych i ochronę przed infekcjami dzięki szczepieniom ochronnym. Ważna jest opieka ortopedyczna. W miopatiach spowodowanych mutacjami genu receptora rianodynowego (RYR1) ryzyko rozwoju hipertermii złośliwej jest wysokie. W rodzinie pacjenta uzasadnione jest uwzględnienie podwyższonego ryzyka u innych członków rodziny, nosicieli mutacji, nawet jeśli nie mają klinicznych objawów miopatii.

### **Szczepienia ochronne**

Brak przeciwwskazań do szczepień ochronnych.

### **Zalecenia szczególne**

Miopatie wrodzone wywołane mutacjami genu receptora rianodynowego (RYR1) mają wysokie ryzyko hipertermii złośliwej. Odpowiednim postępowaniem przy znieczuleniu ogólnym powinni być objęci zarówno pacjenci, jak i członkowie ich rodzin. Wskazane poradnictwo genetyczne dla pacjenta i rodziny.

### **Rokowanie:** (Pole opisowe, maksymalnie 100 wyrazów)

Z wyjątkiem postaci o bardzo wczesnym początku i ciężkim przebiegu, większość miopatii wrodzonych charakteryzuje się powolnym postępem objawów i stosunkowo pomyślnym rokowaniem. Istotną rolę odgrywa systematyczna rehabilitacja i monitorowanie zajęcia układu oddechowego oraz postępowanie mające na celu zmniejszenie ryzyka hipertermii złośliwej.

### **Organizacje pacjenckie:**

<http://www.miesnie.szczecin.pl/>

<https://www.ptchnm.org.pl/>

<http://rzadkiechoroby.org/>

### **Ważne strony internetowe:**

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

<https://omim.org/entry/117000>

<https://www.mda.org/disease/congenital-myopathies/types/central-core-disease>

**Autor/autorzy opisu:** Biruta Kierdaszuk, Klinika Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Europejska Sieć Referencyjna Chorób Rzadkich Nerwowo-Mięśniowych (ERN EURO-NMD).

**Data opisu:** 11.06.2023

---

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należyłą starannością.