

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 postępowaniem 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

<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 wskazaniem aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.