

MIOPATIA NEMALINICA

Definizione

Le miopatie congenite sono caratterizzate dalla presenza di tipiche alterazioni strutturali all'esame della biopsia muscolare. Nella miopatia nemalinica sono presenti all'interno delle cellule muscolari piccole strutture a forma di bastoncino o filamentose ("nema" in greco significa filo).

Causa

E' una malattia genetica che può essere trasmessa sia con modalità autosomica dominante che recessiva. Sono state scoperte mutazioni in sei geni differenti che codificano per proteine muscolari. Le più frequenti sono quelle dovute ai geni ACTA1 (20%) e NEB (più del 50%) che codificano per filamenti sottili del sarcomero.

Clinica

Più precoce è l'esordio dei sintomi più gravi sono le manifestazioni cliniche della malattia. Le forme ad esordio più tardivo sono infatti assai meno invalidanti di quelle ad esordio infantile.

Sono stati descritti sei quadri clinici principali:

1. Forma classica congenita: è caratterizzata da esordio nell'infanzia con ipotono ("floppy infant") e debolezza muscolare soprattutto a livello della faccia e dei muscoli deputati alla respirazione. In seguito la debolezza può colpire anche i muscoli delle gambe e delle braccia.
2. Forma congenita grave: è caratterizzata da assenza di movimenti spontanei alla nascita ed insufficienza respiratoria. Possono essere presenti anche contratture muscolari e fratture ossee.
3. Forma congenita intermedia: il quadro è meno grave della precedente con possibilità di movimenti alla nascita e aggravamento dei sintomi nel corso dell'infanzia. Con il passare del tempo possono svilupparsi un'insufficienza respiratoria, contratture ed il paziente è costretto alla sedia a rotelle in giovane età (prima degli 11 anni).
4. Forma ad esordio nella fanciullezza
5. Forma ad esordio nell'adulto: i casi descritti presentano generalmente una debolezza al cingolo pelvico (anca). Col progredire della malattia possono

sopraggiungere una difficoltà nel respiro (dispnea) e una lieve debolezza ai muscoli della faccia.

6. Un gruppo a se stante con pazienti che presentano solo cardiomiopia od oftalmoplegia (paralisi dei muscoli che permettono i movimenti oculari).

Diagnosi

L'elettromiografia mostra un quadro miopatico aspecifico.

La diagnosi si basa sull'esame della biopsia di muscolo che mostra numerose piccole strutture a forma di bastoncino. La diagnosi genetica non è ancora facilmente disponibile data la grande varietà di mutazioni responsabili della malattia.

Terapia e gestione

Attualmente non esiste una terapia in grado di curare questa patologia.

Nelle forme tardive è importante la fisiochinesiterapia per mantenere un buon tono muscolare ed evitare l'insorgenza di contratture. E' consigliabile evitare un aumento di peso per non sovraccaricare la muscolatura.

E' inoltre fondamentale seguire il paziente nel tempo, in particolare sul versante della funzionalità respiratoria per valutare la necessità di assistenza ventilatoria.