

MIOPATIE CONGENITE

Le miopatie congenite sono un gruppo di malattie che si manifestano in genere alla nascita o nei primi mesi di vita con un quadro di riduzione del tono muscolare (ipotonia) e debolezza, e che presentano delle caratteristiche alterazione strutturali alla biopsia muscolare. L'incidenza è di circa 6 ogni 100.000 nati.

Si tratta di malattie genetiche dovute a mutazioni del DNA che portano all'alterazione di proteine fondamentali per il corretto funzionamento del muscolo.

I sintomi non peggiorano oppure progrediscono in maniera molto lenta nel corso della vita. Il quadro clinico è molto variabile a seconda delle diverse forme ed anche nell'ambito dello stesso tipo di miopatia i sintomi possono essere gravi ed evidenti fin dalla nascita o così lievi da manifestarsi solo nell'età adulta.

Questo gruppo di malattie è molto numeroso e comprende circa una quarantina di diverse forme. Esistono diverse classificazioni delle miopatie congenite; qui riportiamo quella che si basa sulle alterazioni strutturali e ne descriviamo alcune delle forme più frequenti (Tab1).

Nome malattia	Gene e proteina mutati
MALATTIE DA ALTERAZIONE DI STRUTTURE INTRINSECHE AL SARCOMERO	
Central core disease (malattia con alterazione centrale della fibra)	RYR1= recettore rianodina 1
Multi-mini core disease (malattia con alterazione multi-minifocale della fibra)	SEPN1= selenoproteina 1 RYR1= recettore rianodina 1
MIOPATIE CON CORPI INCLUSI (MIOPATIE DA ECCESSO DI PROTEINE)	
Miopatia nemalinica	Alfa-actina del muscolo scheletrico ACTA1 Cofilina CFL2 Nebulina NEB Beta-Tropomiosina TPM2 Alfa Tropomiosina lenta TPM3 Troponina T lenta
Miopatia congenita con strutture simili a cappello (cap myopathy)	Beta-Tropomiosina TPM2
Miopatia con inclusioni a capacità riduttiva ("reducing body myopathy")	Proteina 1 del dominio LIM quattro-e-mezzo (FHL1)
Miopatia con accumulo di miosina Myosin storage myopathy (hyaline body myopathy)	Miosina beta cardiaca MYH7
MIOPATIE DA ALTERAZIONE DELLA POSIZIONE DEL NUCLEO	
Miopatia miotubulare	Miotubularina MTM1
Miopatia centronucleare	Dinamina-2 DNM2 Recettore rianodina RYR1
MIOPATIE CON ALTERAZIONI ISTOCHIMICHE IN ASSENZA DI ALTERAZIONI STRUTTURALI	
Sproporzione congenita di tipi di fibre muscolari (Congenital fibre type disproportion)	Alfa-actina del muscolo scheletrico ACTA1 Selenoproteina N SEPN1 Alfa Tropomiosina lenta TPM3

Tab.1 Classificazione miopatie congenite.