

Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2Q

Kod Orpha: 254361 Kod OMIM: 613723

Opis choroby *

Definicja

A form of limb-girdle muscular dystrophy characterized by proximal muscle weakness presenting in early childhood (with occasional falls and difficulties in climbing stairs) and a progressive course resulting in loss of ambulation in early adulthood. Muscle atrophy and multiple contractures have also been reported in rare cases.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2Q
Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru plektyny
LGMD2Q
LGMD type 2Q
LGMD2Q
Limb-girdle muscular dystrophy type 2Q
Plectin-related LGMD R17

Kod ORPHA

254361

Kod OMIM

613723

Kod ICD10

G71.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl