

Opis choroby *

Definicja

Congenital muscular dystrophy type 1A (MCD1A) belongs to a group of neuromuscular disorders with onset at birth or infancy characterized by hypotonia, muscle weakness and muscle wasting.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych CMD1A

Synonimy

CMD1A

MDC1A

Merozyno-ujemna wrodzona dystrofia mięśniowa

Wrodzona dystrofia mięśniowa spowodowana niedoborem laminy alfa2

Congenital muscular dystrophy due to laminin alpha2 deficiency

Congenital muscular dystrophy type 1A

MDC1A

Merosin-negative congenital muscular dystrophy

Kod ORPHA

258

Kod OMIM

607855

Kod ICD10

G71.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet