

Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2P

Kod Orpha: 280333 Kod OMIM: 613818

Opis choroby *

Definicja

A form of limb-girdle muscular dystrophy characterized by slowly-progressive, mainly proximal, muscle weakness presenting in early childhood (with difficulties walking and climbing stairs) and mild to severe intellectual disability. Additional manifestations reported include microcephaly, mild increase in thigh or calf muscles, and contractures of the ankles.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Alpha-dystroglycan-related LGMD R16
LGMD2P
Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2P
LGMD type 2P
LGMD2P
Limb-girdle muscular dystrophy type 2P

Kod ORPHA

280333

Kod OMIM

613818

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