

Śmiertelna dziecięca miopatia miofibrylarna ze wzmożonym napięciem

Kod Orpha: 280553 Kod OMIM: 613869

Opis choroby *

Definicja

*Śmiertelna dziecięca miopatia miofibrylarna ze wzmożonym napięciem jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą mięśni szkieletowych, która charakteryzuje się sztywnością i brakiem elastyczności mięśni, wzmożonym napięciem, osłabieniem, niewydolnością oddechową i prawidłowymi funkcjami poznawczymi. U pacjentów stwierdza się trwale podwyższone stężenie kinazy kreatynowej, a zmiany histopatologiczne są typowe dla miopatii miofibrylarniej. Objawy pojawiają się po krótkim okresie prawidłowego rozwoju w okresie niemowlęcym i prowadzą do postępującej niewydolności oddechowej i przedwczesnej śmierci.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
280553

Kod OMIM
613869

Kod ICD10
G71.2

Kod ICD11
8C76

[*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