

# 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](http://www.orphanet.pl)