

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 miofibrylarnej. 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