

Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2M

Kod Orpha: 206554 Kod OMIM: 611588

Opis choroby *

Definicja

A form of limb-girdle muscular dystrophy characterized by an infantile onset of hypotonia, axial and proximal lower limb weakness (with severe weakness noted after febrile illnesses), cardiomyopathy and normal or reduced intelligence. Hypertrophy of calves, thighs, and triceps have also been reported in some cases.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive LGMD type 2M
LGMD2M
Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2M
Fukutin-related LGMD R13
LGMD type 2M
LGMD2M

Kod ORPHA

206554

Kod OMIM

611588

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