

Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2N

Kod Orpha: 206559 Kod OMIM: 613158

Opis choroby *

Definicja

A form of limb-girdle muscular dystrophy characterized by proximal weakness (manifesting as slowness in running) presenting in infancy, along with calf hypertrophy, mild lordosis, scapular winging and normal intelligence (or mild intellectual disability).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2N
LGMD2N
LGMD type 2N
LGMD2N
Limb-girdle muscular dystrophy type 2N
POMT2-related LGMD R14

Kod ORPHA

206559

Kod OMIM

613158

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