

Wrodzona śmiertelna miopatia, typu Comptona i Northa

Kod Orpha: 210163 Kod OMIM: 612540

Opis choroby *

Definicja

*Wrodzona letalna miopatia typu Comptona i Northa jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, letalną niedystroficzną wrodzoną miopatią, która charakteryzuje się akinezą płodu, wewnątrzmacicznym zahamowaniem wzrastania i wielowodziem, a po urodzeniu ciężką hipotonią noworodkową, ciężkim uogólnionym osłabieniem mięśni szkieletowych, opuszkowych i oddechowych, licznymi przykurczami zgięciowymi i prawidłowym stężeniem kinazy kreatyninowej w surowicy. W badaniu ultrastrukturalnym komórki mięśniowej obserwuje się brak integryny alfa7, beta2-syntrofiny i alfa-dystrobrewiny w sarkolemmie mięśniowej oraz uszkodzenie sarkomerów z dezorganizacją prążka Z.inf brsup inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
210163

Kod OMIM
612540

Kod ICD10
G71.2

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