

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