

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