

Opis choroby *

Definicja

A rare X-linked congenital myopathy characterized by numerous centrally placed nuclei on muscle biopsy and that presents at birth with marked weakness, hypotonia and respiratory failure.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

X-linked myotubular myopathy

XLCNM

XLMTM

Miopatia miotubularna sprzężona z płcią

XLCNM

XLMTM

Kod ORPHA

596

Kod OMIM

310400

Kod ICD10

G71.2

Kod ICD11

8C72.01

*Źródło

orphanet