

Autosomalna recesywna miopatia z ośrodkowo położonymi jądrami

Kod Orpha: 169186 Kod OMIM: 615959

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal recessive congenital myopathy characterized by numerous centrally placed nuclei on muscle biopsy and clinical features of a congenital myopathy including facial weakness, ocular abnormalities (ptosis and external ophthalmoplegia) and predominant proximal muscle weakness of variable severity with possible distal involvement.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

AR-CNM

AR-CNM

Kod ORPHA

169186

Kod OMIM

615959

Kod ICD10

G71.2

Kod ICD11

8C72.01

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.