

Autosomalna dominująca miopatia z ośrodkowo położonymi jądrami

Kod Orpha: 169189 Kod OMIM: 160150

Opis choroby *

Definicja

A rare, autosomal dominant congenital myopathy characterized by numerous centrally placed nuclei on muscle biopsy and clinical features of a congenital myopathy (hypotonia, distal/proximal muscle weakness, rib cage deformities (sometimes associated with respiratory insufficiency), ptosis, ophthalmoparesis and weakness of the muscles of facial expression with dysmorphic facial features.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

AD-CNM

AD-CNM

Kod ORPHA

169189

Kod OMIM

160150

Kod ICD10

G71.2

Kod ICD11

8C72.01

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.