

Opis choroby *

Definicja

*Łagodna wrodzona miopatia Samarytan jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą mięśni szkieletowych, która charakteryzuje się ciężką hipotonią noworodków z niewydolnością oddechową, opóźnieniem kamieni milowych rozwoju ruchowego i cechami dysmorficznymi, obejmującymi zwężenie dwuskroniowe czoła, zmarszczki nakątne i hiperteloryzm. W ciągu pierwszych dwóch lat życia stopniowo ustępuje hipotonia i osłabienie mięśni, co przekłada się na obecność minimalnych objawów klinicznych w wieku dorosłym.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

324581

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G71.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet