

## 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