

# Miopatia wrodzona z ośrodkowo ułożonymi jądrami i atypowymi jądrami

## Kod Orpha: 319160 Kod OMIM: 614807

### Opis choroby \*

#### Definicja

Congenital myopathy with internal nuclei and atypical cores is a rare genetic skeletal muscle disease characterized by neonatal hypotonia, distal more than proximal muscle weakness, progressive exercise intolerance with prominent myalgias, and mild-to-moderate overall motor impairment with preserved ambulation. Face, extraocular, cardiac, and respiratory muscles are unaffected. Mild cognitive impairment is also noted in most patients.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CNM4

CNM4

Miopatia z ośrodkowo ułożonymi jądrami typu

4

Centronuclear myopathy type 4

#### Kod ORPHA

319160

#### Kod OMIM

614807

#### Kod ICD10

G71.2

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)