

Wrodzona dystrofia mięśniowa z nadmierną wiotkością

Kod Orpha: 371007 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Congenital muscular dystrophy with hyperlaxity is a rare, genetic neuromuscular disease characterized by congenital hypotonia, generalized, slowly progressive muscular weakness, and proximal joint contractures with distal joint hypermobility and hyperlaxity. Scoliosis or rigidity of the spine and delayed motor milestones are also frequently reported. Other manifestations include a long myopathic face and, in rare cases, respiratory failure, mild to moderate intellectual deficiency and short stature. Ambulation may be impaired with time.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CMDH

CMDH

Kod ORPHA

371007

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G71.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl