

Opis choroby *

Definicja

*Wrodzona dystrofia mięśniowa z niepełnosprawnością intelektualną jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, wrodzoną dystrofią mięśniową o typie dystroglikanopatii, która charakteryzuje się szerokim spektrum objawów klinicznych i obejmuje hipotonię i osłabienie mięśni, występujące od urodzenia lub pojawiające się we wczesnym dzieciństwie, oraz opóźnienie lub zahamowanie rozwoju ruchowego, z towarzyszącą niepełnosprawnością intelektualną w stopniu łagodnym lub znacznym oraz różne nieprawidłowości mózgu widoczne w badaniach neuroobrazowych. Mogą wystąpić trudności w karmieniu, deformacje stawów i kręgosłupa, niewydolność oddechowa i wady oczu (np. zez, dystrofia siatkówki, apraksja okoruchowa). W badaniu immunohistochemicznym mięśni stwierdza się obniżenie ekspresji lub brak alfa-dystroglikanu, a w badaniach biochemicznych podwyższoną aktywność kinazy kreatynowej w surowicy krwi.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CMD with intellectual disability
CMD z niepełnosprawnością intelektualną
CMD-MR
CMD-MR

Kod ORPHA

370968

Kod OMIM

615351

Kod ICD10

G71.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet