

# Wrodzona dystrofia mięśniowa bez niepełnosprawności intelektualnej

## Kod Orpha: 370980 Kod OMIM: 613152

### Opis choroby \*

#### Definicja

Congenital muscular dystrophy without intellectual disability is a rare, genetic, congenital muscular dystrophy due to dystroglycanopathy disorder characterized by a wide phenotypic spectrum which includes hypotonia and muscular weakness present at birth or early infancy, delayed or arrested motor development, and normal intellectual abilities with normal (or only mild abnormalities) neuroimaging studies. Feeding difficulties, joint and spinal deformities, and respiratory insufficiency may be associated. Decreased alpha-dystroglycan on immunohistochemical muscle staining and elevated serum creatine kinase are observed.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CMD without intellectual disability  
CMD bez niepełnosprawności intelektualnej  
CMD-no MR  
CMD-no MR  
Congenital muscular dystrophy-  
dystroglycanopathy without intellectual  
disability

#### Kod ORPHA

370980

#### Kod OMIM

613152

#### 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)