

Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2T

Kod Orpha: 363623 Kod OMIM: 615352

Opis choroby *

Definicja

A form of limb-girdle muscular dystrophy, that can present from birth to early childhood, characterized by hypotonia, microcephaly, mild proximal muscle weakness (leading to delayed walking and difficulty climbing stairs), mild intellectual disability and epilepsy. Additional manifestations reported in some patients include cataracts, nystagmus, cardiomyopathy, and respiratory insufficiency.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2T
LGMD2T
GMPPB-related LGMD R19
LGMD type 2T
LGMD2T
Limb-girdle muscular dystrophy type 2T

Kod ORPHA

363623

Kod OMIM

615352

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