

# 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](http://www.orphanet.pl)