

Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru ISPD

Kod Orpha: 352479 Kod OMIM: 616052

Opis choroby *

Definicja

A rare subtype of autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy disorder characterized by infantile to childhood-onset of slowly progressive, principally proximal, shoulder and/or pelvic-girdle muscular weakness that typically presents with positive Gowers' sign and is associated with elevated creatine kinase levels, hyporeflexia, joint and achilles tendon contractures, and muscle hypertrophy, usually of the thighs, calves and/or tongue. Other highly variable features include cerebellar, cardiac and ocular abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2U
Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2U
LGMD2U
ISPD-related LGMD R20
LGMD type 2U
LGMD2U
Limb-girdle muscular dystrophy type 2U

Kod ORPHA

352479

Kod OMIM

616052

Kod ICD10

G71.0

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