

# Miopatia o wczesnym początku ze śmiertelną kardiomiopatią

**Kod Orpha: 289377 Kod OMIM: 611705**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare genetic neuromuscular disease characterized by neonatal or infancy onset of delayed motor development, generalized muscle weakness involving also the facial muscles, pseudohypertrophy of lower limb muscles, and joint contractures, associated with childhood onset of rapidly progressive dilated cardiomyopathy with arrhythmias leading to sudden cardiac death. Muscle biopsy in early childhood shows minicore-like lesions and centralized nuclei, with dystrophic features being more conspicuous in the second decade of life.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

EOMFC  
Salih myopathy  
EOMFC  
Salih myopathy

#### Kod ORPHA

289377

#### Kod OMIM

611705

#### Kod ICD10

G71.8

#### 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)