

Wrodzona dystrofia mięśniowa z powodu defektu biosyntezy fosfatydylocholiny

Kod Orpha: 280671 Kod OMIM: 602541

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, skeletal muscle disease characterized by an early-onset hypotonia, muscle weakness, global developmental delay with intellectual disability, and cardiomyopathy. Congenital structural heart defects and ichthyosiform cutaneous lesions have also been associated. Muscle biopsy shows characteristic enlarged mitochondria located at the periphery of muscle fibers.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Congenital megaconial myopathy
Wrodzona dystrofia mięśni typu megaconial
Wrodzona dystrofia mięśniowa z zaburzeniami struktury mitochondriów
Wrodzona miopatia typu megaconial
Congenital muscular dystrophy due to phosphatidylcholine biosynthesis defect
Congenital muscular dystrophy with mitochondrial structural abnormalities

Kod ORPHA

280671

Kod OMIM

602541

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