

Postępująca łopatkowo-ramienna dystalna miopatia strzałkowa

Kod Orpha: 447977 Kod OMIM: 616852

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic muscular dystrophy characterized by progressive muscle weakness in a scapulo-humero-peroneal and distal distribution, featuring wrist extensor weakness, finger and foot drop, scapular winging, mild facial weakness, contractures of the Achilles tendon, elbow, and shoulder, and diminished or absent deep tendon reflexes. A predilection for the upper extremities has been reported in some patients. Respiratory muscles are spared until late in the disease course. Age of onset, progression, and severity of the disease vary significantly between individuals. Muscle biopsy shows groups of atrophic type I fibers and increased internal nuclei.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
447977

Kod OMIM
616852

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