

NIEAKTUALNE: Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2W

Kod Orpha: 466801 Kod OMIM: 616827

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2W jest podtypem autosomalnej recesywnej dystrofii obręczowo-kończynowej, która charakteryzuje się ciężkim, postępującym, osłabieniem i zanikiem proksymalnych mięśni szkieletowych w kończynach górnych i dolnych, który pojawia się w dzieciństwie, a następnie obejmuje mięśnie dystalne i prowadzi do rozwoju ciężkiego porażenia czterokończynowego, z towarzyszącym przerostem podudzi, trójkątnym językiem i kardiomiopatią rozstrzeniową. Dochodzi do rozlanego, obustronnego, symetrycznego, ciężkiego zaniku mięśni szkieletowych i rozwoju nacieków z tkanki tłuszczowej.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2W
LGMD2W
LGMD type 2W
LGMD2W
LIMS2-related LGM
Limb-girdle muscular dystrophy type 2W

Kod ORPHA

466801

Kod OMIM

616827

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