

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 cztero kończynowego, 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