

# Dystlana miopatia o późnym początku związana z Alfa-B krystaliną

## Kod Orpha: 399058 Kod OMIM: 608810

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic, alpha-crystallinopathy disease characterized by adult-onset myofibrillar myopathy, variably associated with cardiomyopathy and/or posterior pole cataracts. Patients typically present progressive proximal and distal muscle weakness and wasting of lower and upper limbs, often with velopharyngeal involvement including dysphagia, dysphonia and ventilatory insufficiency. Electromyography shows myopathic features and muscle biopsy reveals myofibrillar myopathy changes.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Alpha-B crystallin-related late-onset distal myopathy  
Dystlana krystalinopatia o późnym początku  
Late-onset distal crystallinopathy

#### Kod ORPHA

399058

#### Kod OMIM

608810

#### 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](http://www.orphanet.pl)