

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