

# Zespół miopatii, arefleksji, zaburzeń oddychania i dysfagii o wczesnym początku

## Kod Orpha: 439212 Kod OMIM: 614399

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare congenital myopathy characterized by early onset of severe muscular weakness, respiratory distress due to diaphragmatic paralysis, dysphagia and areflexia, joint contractures, and scoliosis. Decreased fetal movements are seen in some individuals. Muscle biopsy may show a combination of dystrophic and myopathic features. The clinical course is variable, with some patients becoming ventilator-dependent and never achieving ambulation.

Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

EMARDD

EMARDD

#### Kod ORPHA

439212

#### Kod OMIM

614399

#### Kod ICD10

G71.2

#### Kod ICD11

-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.