

Opis choroby *

Definicja

A form of limb-girdle muscular dystrophy, presenting in the first or second decades of life, characterized by slowly progressive proximal and distal muscle weakness and atrophy. Additional manifestations include contractures of the proximal and distal interphalangeal hand joints, rigid spine, restricted pulmonary function, and mild cardiomyopathy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2Y

LGMD2Y

Autosomalna recesywna dystrofia mięśniowa z powodu niedoboru LAP1B

Dystrofia mięśniowa z postępującym osłabieniem, przykurczami dalszych części kończyn i sztywnym kręgosłupem

Autosomalna recesywna dystrofia mięśniowa z powodu niedoboru białka torsyny 1A

Autosomal recessive muscular dystrophy due to LAP1B deficiency

Autosomal recessive muscular dystrophy due to Torsin-1A-interacting protein 1 deficiency

LGMD type 2Y

LGMD2Y

Muscular dystrophy with progressive weakness, distal contractures and rigid spine

TOR1AIP1-related LGMD

Kod ORPHA

424261

Kod OMIM

617072

Kod ICD10

G71.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphonet