

Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1A

Kod Orpha: 266 Kod OMIM: 609200

Opis choroby *

Definicja

A rare subtype of autosomal dominant limb girdle muscular dystrophy characterized by an adult onset of proximal shoulder and hip girdle weakness (that later progresses to include distal weakness), nasal speech and dysarthria. Other frequent findings include tightened heel cords, reduced deep-tendon reflexes and elevated creatine kinase serum levels. Respiratory failure, as well as mild facial weakness and dysphagia, may also be observed.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

LGMD1A

Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru miotiliny

LGMD1A

Limb-girdle muscular dystrophy due to myotilin deficiency

Kod ORPHA

266

Kod OMIM

609200

Kod ICD10

G71.0

Kod ICD11

8C70.40

*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