

Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2C

Kod Orpha: 353 Kod OMIM: 253700

Opis choroby *

Definicja

A subtype of autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy characterized by a childhood onset of progressive shoulder and pelvic girdle muscle weakness and atrophy frequently associated with calf hypertrophy, diaphragmatic weakness, and/or variable cardiac abnormalities. Mild to moderate elevated serum creatine kinase levels and positive Gowers sign are reported.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2C
Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru gamma-sarkoglikanu
Gamma-sarkoglikanopatia
LGMD2C
Gamma-sarcoglycan-related LGMD R5
Gamma-sarcoglycanopathy
LGMD due to gamma-sarcoglycan deficiency
LGMD type 2C
LGMD2C
Limb-girdle muscular dystrophy due to gamma-sarcoglycan deficiency
Limb-girdle muscular dystrophy type 2C

Kod ORPHA

353

Kod OMIM

253700

Kod ICD10

G71.0

Kod ICD11

8C70.41

[*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