

# 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](http://www.orphanet.pl)