

Opis choroby *

Definicja

Fukuyama type muscular dystrophy (FCMD) is a congenital progressive muscular dystrophy characterized by brain malformation (cobblestone lissencephaly), dystrophic changes in skeletal muscle, severe intellectual deficit, epilepsy and motor impairment.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych FCMD

Synonimy

FCMD

Wrodzona dystrofia mięśniowa Fukuyamy

FKTN-related congenital muscular dystrophy

Fukuyama congenital muscular dystrophy

Kod ORPHA

272

Kod OMIM

253800

Kod ICD10

G71.0

Kod ICD11

8C70.6

*Źródło

orphanet