

# Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2B

**Kod Orpha: 268 Kod OMIM: 253601**

## Opis choroby \*

### Definicja

A subtype of autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy characterized by an onset in late adolescence or early adulthood of slowly progressive, proximal weakness and atrophy of shoulder and pelvic girdle muscles. Cardiac and respiratory muscles are not involved. Hypertrophy of the calf muscles and highly elevated serum creatine kinase levels are frequently observed.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2B  
Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru dysferliny  
LGMD2B  
Dysferlin-related LGMD R2  
LGMD due to dysferlin deficiency  
LGMD type 2B  
LGMD2B  
Limb-girdle muscular dystrophy due to dysferlin deficiency  
Limb-girdle muscular dystrophy type 2B

#### Kod ORPHA

268

#### Kod OMIM

253601

#### 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)