

Opis choroby *

Definicja

GNE myopathy is a rare autosomal recessive distal myopathy characterized by early adult-onset, slowly to moderately progressive distal muscle weakness that preferentially affects the tibialis anterior muscle and that usually spares the quadriceps femoris. Muscle biopsy reveals presence of rimmed vacuoles.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

DMRV

Dziedziczna miopatia ciałek wtrętowych typu 2

HIBM2

IBM2

Miopatia ciałek wtrętowych typu 2

Miopatia dystalna z wakuolami

Miopatia Nonaka

Miopatia oszczędzająca mięsień czworogłowy

Distal myopathy with rimmed vacuoles

Distal myopathy, Nonaka type

HIBM2

Hereditary inclusion body myopathy type 2

IBM2

Inclusion body myopathy type 2

Nonaka myopathy

Quadriceps-sparing myopathy

Kod ORPHA

602

Kod OMIM

617158

Kod ICD10

G71.8

Kod ICD11

8C75

*Źródło

orphanet

