

Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2Z

Kod Orpha: 480682 Kod OMIM: 617232

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy characterized by adult onset of progressive muscle weakness and atrophy in the proximal upper and lower limbs, leading to scapular winging and loss of independent ambulation. Respiratory function may become impaired in the course of the disease. Fatty degeneration of internal regions of thigh muscles sparing external areas has been reported, as well as a reduction of alpha-dystroglycan in muscle biopsies.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2Z

LGMD2Z

LGMD type 2Z

LGMD2Z

Limb-girdle muscular dystrophy type 2Z

POGLUT1-related LGMD R21

Kod ORPHA

480682

Kod OMIM

617232

Kod ICD10

G71.0

Kod ICD11

-

[*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