

Wrodzony uogólniony zespół sztywności mięśniowej z hiperkurczliwością

Kod Orpha: 476406 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare defect of tropomyosin characterized by decreased fetal movements and generalized muscle stiffness at birth. Additional features include joint contractures, short stature, kyphosis, dysmorphic features, temperature dysregulation, and variably severe respiratory involvement with hypoxemia. Muscle biopsy shows mild myopathic features.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

476406

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G71.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.