

Miopatia dystalna typ Tateyamiego

Kod Orpha: 488650 Kod OMIM: 614321

Opis choroby *

Definicja

*Miopatia dystalna typu Tateyamiego jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, powoli postępującą miopatią dystalną, która charakteryzuje się zanikiem i osłabieniem mięśni, dotyczącym głównie małych mięśni dłoni i stóp (w szczególności obserwuje się zanik mięśni kłębu i kłębika), zwiększonym stężeniem kinazy kreatynowej w surowicy krwi oraz znacznie zmniejszoną ekspresją kaweoliny-3 w bioptatach mięśni. U niektórych pacjentów obserwuje się przerost łydek, stopę wydrążoną i objawy nadpobudliwości mięśni.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

488650

Kod OMIM

614321

Kod ICD10

G71.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.