

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