

## 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