

Dziedziczna miopatia z wczesną niewydolnością oddechową

Kod Orpha: 178464 Kod OMIM: 603689

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic neuromuscular disease characterized by adult onset of slowly progressive distal and/or proximal muscle weakness in the upper and lower extremities, and early involvement of respiratory muscles leading to respiratory failure. Additional features are neck flexor weakness, foot extensor weakness, and, in rare cases, mildly impaired cardiac function. Muscle biopsy shows eosinophilic myofibrillar inclusions referred to as cytoplasmic bodies, as well as fiber size variation, increased internal nuclei and connective tissue, fiber splitting, and rimmed vacuoles.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Edström Myopathy

ADMERF

Dziedziczna miopatia z ciałkami wtrętowymi z wczesną niewydolnością oddechową

HIBM-ERF

Miopatia Edströma

Miopatia miofibrylarna z wczesną niewydolnością oddechową

HIBM-ERF

HMERF

Hereditary inclusion body myopathy with early respiratory failure

MFM-titinopathy

Myofibrillar myopathy with early respiratory failure

Myofibrillar myopathy-titinopathy

Kod ORPHA

178464

Kod OMIM

603689

Kod ICD10

G71.0

Kod ICD11

8C70.Y

[*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