

Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2D

Kod Orpha: 62 Kod OMIM: 608099

Opis choroby *

Definicja

A subtype of autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy characterized by childhood onset of progressive proximal weakness of the shoulder and pelvic girdle muscles, resulting in difficulty walking, scapular winging, calf hypertrophy and contractures of the Achilles tendon, which lead to a tiptoe gait pattern. Cardiac and respiratory involvement is rare.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Alpha-sarcoglycan-related LGMD R3
Alfa-sarkoglikanopatia
Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru alfa-sarkoglikanu
LGMD2D
Alpha-sarcoglycanopathy
Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2D
LGMD due to alpha-sarcoglycan deficiency
LGMD type 2D
LGMD2D
Limb-girdle muscular dystrophy due to alpha-sarcoglycan deficiency
Limb-girdle muscular dystrophy type 2D

Kod ORPHA

62

Kod OMIM

608099

Kod ICD10

G71.0

Kod ICD11

8C70.41

[*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