

Autosomalna dominująca dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1G

Kod Orpha: 55596 Kod OMIM: 609115

Opis choroby *

Definicja

A rare, mild subtype of autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy characterized by a typically adult onset of mild, progressive, proximal weakness of pelvic and shoulder girdle muscles and progressive, permanent finger and toes flexion limitation without flexion contractures. Normal to highly elevated creatine kinase serum levels are observed.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1G
LGMD1G
HNRNPDL-related LGMD D3
LGMD type 1G
LGMD1G
Limb-girdle muscular dystrophy type 1G

Kod ORPHA

55596

Kod OMIM

609115

Kod ICD10

G71.0

Kod ICD11

-

*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