

Wrodzona dystrofia mięśniowa z niedoborem integryny alfa-7

Kod Orpha: 34520 Kod OMIM: 613204

Opis choroby *

Definicja

Congenital muscular dystrophy with integrin alpha-7 deficiency is a rare, genetic, congenital muscular dystrophy due to extracellular matrix protein anomaly characterized by early motor development delay and muscle weakness with mild elevation of serum creatine kinase, that may be followed by progressive disease course with predominantly proximal muscle weakness and atrophy, motor development regress, scoliosis and respiratory insufficiency.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Congenital muscular dystrophy with ITGA7 deficiency

Wrodzona dystrofia mięśniowa z niedoborem ITGA7

Kod ORPHA

34520

Kod OMIM

613204

Kod ICD10

G71.2

Kod ICD11

8C70.6

[*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