

Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2G

Kod Orpha: 34514 Kod OMIM: 601954

Opis choroby *

Definicja

A mild subtype of autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy characterized by a variable onset (ranging from infancy to adolescence) of progressive proximal upper and lower limb muscle weakness and atrophy. Mild scapular winging, calf hypertrophy, and lack of respiratory and cardiac involvement are also observed.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2G
Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru telethoniny
LGMD2G
LGMD due to telethonin deficiency
LGMD type 2G
LGMD2G
Limb-girdle muscular dystrophy due to telethonin deficiency
Limb-girdle muscular dystrophy type 2G
Telethonin-related LGMD R7

Kod ORPHA

34514

Kod OMIM

601954

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