

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	Synonimy
Choroba	Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2G Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru teletoniny 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