

Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2I

Kod Orpha: 34515 Kod OMIM: 607155

Opis choroby *

Definicja

Dystrofia obręczowo-kończynowa o dziedziczeniu autosomalnym recesywnym, charakteryzująca się bardzo zmiennym wiekiem zachorowania i spektrum fenotypowym, w której dochodzi do powoli postępującego osłabienia mięśni miednicy i obręczy barkowej (objawy są bardziej nasilone w kończynach dolnych). Często obserwuje się kołyszący chód, odstawanie łopatek, przerost łydek i języka, ból mięśni po wysiłku, osłabienie mięśni brzucha, kardiomiopatię, zajęcie mięśni oddechowych i mioglobinurię i/lub podwyższone stężenie kinazy kreatynowej w surowicy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2I
Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru FKRP
LGMD2I
FKRP-related LGMD R9
LGMD due to FKRP deficiency
LGMD type 2I
LGMD2I
Limb-girdle muscular dystrophy due to FKRP deficiency
Limb-girdle muscular dystrophy type 2I

Kod ORPHA

34515

Kod OMIM

607155

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