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	Synonimy
Choroba	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	Kod OMIM	Kod ICD10
34515	607155	G71.0

Kod ICD11
8C70.41

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl