

# 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](http://www.orphanet.pl)