

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 mioglobiniurię 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