

Autosomalna dominująca dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1D

Kod Orpha: 34516 Kod OMIM: 603511

Opis choroby *

Definicja

A subtype of autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy characterized by an adult-onset of slowly progressive, proximal pelvic girdle weakness, with none, or only minimal, shoulder girdle involvement, and absence of cardiac and respiratory symptoms. Mild to moderate elevated creatine kinase serum levels and gait abnormalities are frequently observed.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal dominant limb-girdle muscular dystrophy type 1D
LGMD1D
DNAJB6-related LGMD D1
LGMD type 1D
LGMD1D
Limb-girdle muscular dystrophy type 1D

Kod ORPHA

34516

Kod OMIM

603511

Kod ICD10

G71.0

Kod ICD11

-

[*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