

Opis choroby *

Definicja

*Miopatia metaboliczna z powodu defektu transportera kwasu mlekowego jest rzadką miopatią metaboliczną, która charakteryzuje się skurczami i/lub sztywnością mięśni po wysiłku (szczególnie podczas ekspozycji na wysokie temperatury), powysiłkową rabdomiolizą i mioglobinurią oraz podwyższeniem aktywności kinazy kreatynowej w surowicy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Erythrocyte lactate transporter defect
Defekt transportera kwasu mlekowego
erytrocytów

Kod ORPHA

171690

Kod OMIM

245340

Kod ICD10

G72.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet