

## 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