

Autosomalna recesywna dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa typu 2K

Kod Orpha: 86812 Kod OMIM: 609308

Opis choroby *

Definicja

A form of limb-girdle muscular dystrophy characterized by the onset of slowly progressive proximal muscle weakness during childhood (with fatigue and difficulty running and climbing stairs) and developmental delay. Mild intellectual deficit and microcephaly, without any obvious structural brain abnormality, are found in all patients. Mild pseudohypertrophy and joint contractures of the ankles have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2K
Dystrofia obręczowo-kończynowa-niepełnosprawność intelektualna
LGMD2K
LGMD type 2K
LGMD2K
Limb-girdle muscular dystrophy type 2K
Limb-girdle muscular dystrophy-intellectual disability syndrome
POMT1-related LGMD R11

Kod ORPHA

86812

Kod OMIM

609308

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