

Zespół Kinga i Denborougha

Kod Orpha: 99741 Kod OMIM: 619542

Opis choroby *

Definicja

King-Denborough syndrome is a rare genetic non-dystrophic myopathy characterized by the triad of congenital myopathy, dysmorphic features and susceptibility to malignant hyperthermia. Patients present with a wide phenotypic range, including delayed motor development, muscle weakness and fatigability, ptosis and facies myopathica (with or without creatine kinase elevations), skeletal abnormalities (e.g. short stature, scoliosis, kyphosis, lumbar lordosis and pectus carinatum/excavatum), mild dysmorphic facial features (e.g. hypertelorism, down-slanting palpebral fissures, epicanthic folds, low set ears, micrognathia), webbing of the neck, cryptorchidism, and a susceptibility to malignant hyperthermia and/or rhabdomyolysis due to intensive physical strain, viral infection or statin use.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Koussef-Nichols syndrome
Zespół Koussefa i Nicholisa

Kod ORPHA

99741

Kod OMIM

619542

Kod ICD10

G71.2

Kod ICD11

8C72.Y

[*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