

Wrodzona dystrofia mięśniowa typu 1B

Kod Orpha: 98893 Kod OMIM: 604801

Opis choroby *

Definicja

Congenital muscular dystrophy type 1B is a rare, genetic neuromuscular disorder characterized by proximal and symmetrical muscle weakness (particularly of neck, sternomastoid, facial and diaphragm muscles), spinal rigidity, joint contractures (Achilles tendon, elbows, hands), generalized muscle hypertrophy and early respiratory failure (usually in the first decade of life). Patients typically present delayed motor milestones and grossly elevated serum creatine kinase levels, and with disease progression, forced expiratory abdominal squeeze and nocturnal hypoventilation.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CMD1B

CMD1B

MDC1B

MDC1B

Kod ORPHA

98893

Kod OMIM

604801

Kod ICD10

G71.2

Kod ICD11

8C70.6

[*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