

# Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2A

Kod Orpha: 267 Kod OMIM: 618129

## Opis choroby \*

### Definicja

A subtype of autosomal recessive limb girdle muscular dystrophy characterized by a variable age of onset of progressive, typically symmetrical and selective weakness and atrophy of proximal shoulder- and pelvic-girdle muscles (gluteus maximus, thigh adductors, and muscles of the posterior compartment of the limbs are most commonly affected) without cardiac or facial involvement. Clinical manifestations include exercise intolerance, a waddling gait, scapular winging and calf pseudo-hypertrophy.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2A  
Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru kalpajny  
Kalpainopatia pierwotna  
LGMD2A  
Calpain-3-related LGMD R1  
LGMD type 2A  
LGMD2A  
Limb-girdle muscular dystrophy due to calpain deficiency  
Limb-girdle muscular dystrophy type 2A  
Primary calpainopathy

Kod ORPHA

267

Kod OMIM

618129

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](http://www.orphanet.pl)