

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