

# Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2H

Kod Orpha: 1878 Kod OMIM: 254110

## Opis choroby \*

### Definicja

A mild subtype of autosomal recessive limb girdle muscular dystrophy characterized by slowly progressive proximal muscle weakness and wasting of the pelvic and shoulder girdles with onset that usually occurs during the second or third decade of life. Clinical presentation is variable and can include calf psuedohypertrophy, joint contractures, scapular winging, muscle cramping and/or facial and respiratory muscle involvement.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy type 2H  
Dystrofia obręczowo-kończynowa z powodu niedoboru TRIM32  
LGMD2H  
LGMD due to TRIM32 deficiency  
LGMD type 2H  
LGMD2H  
Limb-girdle muscular dystrophy due to TRIM32 deficiency  
Limb-girdle muscular dystrophy type 2H  
Sarcotubular myopathy  
TRIM32-related LGMD R8

#### Kod ORPHA

1878

#### Kod OMIM

254110

#### 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)