

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