

:: Zespół serca i ręki typu słoweńskiego

Orpha number: ORPHA168796

STRESZCZENIE

Definicja choroby:

Zespół serca i ręki typu słoweńskiego jest rzadką postacią zespołu serca i ręki (zob. to hasło), dziedziczną w sposób autosomalny dominujący, którą opisano po raz pierwszy u członków słoweńskiej rodziny. Charakteryzuje się początkiem w wieku dojrzałym, postępującymi zaburzeniami przewodnictwa w sercu, tachyarytmiami, które mogą prowadzić do nagłego zgonu, kardiomiopatią rozstrzeniową i brachydaktylią. Nieprawidłowości w obrębie rąk są mniej nasilone niż w stopach. W niektórych przypadkach obserwowano osłabienie mięśni i(lub) miopatyczne zapisy elektromiograficzne.

Aktualizacja: Lipiec 2013

Tłumaczenie: Listopad 2013

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

