

:: Autosomalna dominująca dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1C

Orpha number: 265

Definicja choroby:

Autosomalna dominująca dystrofia obręczowo-kończynowa typu 1C (LGMD1C) jest podtypem autosomalnej dominującej dystrofii mięśniowej obrębu kończyn, charakteryzującym się początkiem w okresie od dzieciństwa do dorosłości, postępującym od łagodnego do umiarkowanego osłabieniem mięśni proksymalnych, przerostem łydki oraz zmiennymi skurczami/szttywnością mięśni lub bólami mięśni po wysiłku fizycznym. Często obserwuje się dodatni objaw Gowersa oraz podwyższony poziom kinazy kreatynowej w surowicy. Początkowe kamienie milowe w rozwoju motorycznym są zwykle osiągnięte w prawidłowym czasie, ale można zaobserwować naprężenie mięśni. Zaburzenia układu oddechowego i serca nie są zwykle związane z LGMD1C.

Aktualizacja: kwiecień 2017

Tłumaczenie: lipiec 2017

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



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.
