

:: Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2C

Orpha number: 353

Definicja choroby:

Autosomalna recesywna dystrofia obręczowo-kończynowa typu 2C (LGMD2C) jest podtypem autosomalnej recesywnej dystrofii mięśniowej obręczowo-kończynowej, charakteryzującym się początkiem w dzieciństwie, postępującym osłabieniem mięśni obręczy barkowej i miednicy oraz atrofią często związaną z przerostem łydek, osłabieniem przepony i(lub) różnymi nieprawidłowościami w układzie krążenia. Opisywano lekko do umiarkowanie podwyższone poziomy kinazy kreatynowej w surowicy i dodatni objaw Gowersa.

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.

