

## Opis choroby \*

### Definicja

A clinically heterogeneous progressive condition characterized by a combination of proximal neurogenic muscle weakness, sensory-motor neuropathy, ataxia, and pigmentary retinopathy.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Neurogenic muscle weakness-ataxia-retinitis pigmentosa syndrome

Neurogenna słabość mięśni - ataksja - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki

Neuropatia - ataksja - zwyrodnienie barwnikowe siatkówki

Neuropathy-ataxia-retinitis pigmentosa syndrome

#### Kod ORPHA

644

#### Kod OMIM

551500

#### Kod ICD10

E88.8

#### Kod ICD11

8C73.1

---

#### \*Źródło

orphanet