

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