

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mioklonii prowokowanych ruchem i niewydolności nerek jest rzadkim zespołem padaczkowym, w którym występuje postępująca padaczka miokloniczna z towarzyszącą pierwotną chorobą kłębuszków nerkowych. U pacjentów z objawami neurologicznymi (takimi jak: drżenia, mioklonie prowokowane ruchem, drgawki toniczno-kloniczne, w późniejszym okresie ataksja i dyzartria) mogą wystąpić objawy ze strony nerek, w tym białkomocz, przechodzący w zespół nerczycowy i schyłkową niewydolność nerek, które mogą poprzedzać objawy neurologiczne, występować jednocześnie lub później. U niektórych pacjentów może wystąpić obwodowa neuropatia czuciowo-ruchowa, niedosłuch zmysłowo-nerwowy i oraz kardiomiopatia rozstrzeniowa.inf brsup inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

AMRF

EPM4

Postępująca padaczka miokloniczna typu 4

Zespół mioklonii i nefropatii

EPM4

Myoclonus-nephropathy syndrome

Progressive myoclonic epilepsy type 4

Progressive myoclonus epilepsy type 4

Kod ORPHA

163696

Kod OMIM

254900

Kod ICD10

G40.4

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet