

Opis choroby *

Definicja

*Izolowane bezobjawowe podwyższenie stężenia fosfokinazy kreatyny jest rzadką chorobą neurologiczną, która charakteryzuje się utrzymującym się podwyższeniem aktywności kinazy fosfokreatynowej (CK) w surowicy bez żadnych klinicznych, neurofizjologicznych lub histopatologicznych objawów choroby nerwowo-mięśniowej, możliwej do stwierdzenia za pomocą dostępnych procedur laboratoryjnych. Zwykle jest wykrywane przypadkowo, a rozpoznanie ustala się po wykluczeniu innych możliwych przyczyn podwyższonego stężenia CK.

Dane

Klasyfikacja

Wada biologiczna

Synonimy

Idiopathic asymptomatic hyperCKemia

Isolated asymptomatic hyperCKemia

Kod ORPHA

206599

Kod OMIM

-

Kod ICD10

R74.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet