

Miopatia dystalna dorosłych wskutek mutacji VCP

Kod Orpha: 329478 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Miopatia dystalna dorosłych wskutek mutacji VCP jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną miopatią dystalną, która charakteryzuje się osłabieniem dystalnych mięśni nóg, który występuje w średnim wieku, opadaniem stóp w wyniku zaniku mięśni przedniego przedziału łydki, bez osłabienia mięśni proksymalnych lub barkowych. Opisywano szybko postępujące otępienie, chorobę kości Pageta i osłabienie rąk. W biopsji mięśniowej widoczne są wyraźne zmiany miopatyczne z wakuolami z obwódką (ang. rimmed vacuoles).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
329478

Kod OMIM
-

Kod ICD10
G71.0

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.