

## 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