

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