

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Wrodzona dystrofia mięśniowa z zajęciem mózdzku jest rzadką, wrodzoną dystrofią mięśniową należącą do dystroglikanopatii. Charakteryzuje się osłabieniem mięśni proksymalnych z tendencją do przerostu lub rzekomego przerostu mięśni, zaburzeniami poznawczymi o zmiennym charakterze, małopłowiem, hipoplazją mózdzku z/bez torbieli oraz innymi strukturalnymi wadami mózgu.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CMD with cerebellar involvement

CMD z udziałem mózdzku

CMD-CRB

CMD-CRB

#### Kod ORPHA

370959

#### Kod OMIM

615351

#### Kod ICD10

G71.2

#### Kod ICD11

8C70.6

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet