

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