

# Autosomalna recesywna miopatia z oftalmoplegią zewnętrzną o początku w wieku dziecięcym

## Kod Orpha: 363677 Kod OMIM: 605637

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic, non-dystrophic myopathy disease characterized by childhood-onset severe external ophthalmoplegia, typically without ptosis, associated with mild, very slowly progressive muscular weakness and atrophy, involving the facial, neck flexor and limb (upper > lower, proximal > distal) muscles. Muscle biopsy shows type 1 fiber uniformity, absent, or abnormally small, type 2A fibers, increased variability of fiber size, internalized nuclei and/or fatty infiltration.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA  
363677

Kod OMIM  
605637

Kod ICD10  
G71.2

Kod ICD11  
-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)