

Postępująca padaczka miokloniczna typu 6

Kod Orpha: 280620 Kod OMIM: 614018

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, neurological disorder characterized by early-onset, progressive ataxia associated with myoclonic seizures (frequently associated with other seizure types such as generalized tonic-clonic, absence and drop attacks), scoliosis of variable severity, areflexia, elevated creatine kinase serum levels, and relative preservation of cognitive function until late in the disease course.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

EPM6
EPM6
PME typu 6
Postępująca padaczka miokloniczna Morza Północnego
Postępująca padaczka miokloniczna zależna od GOSR2
GOSR2-related progressive myoclonus ataxia
North Sea progressive myoclonus epilepsy
PME type 6
Progressive myoclonus epilepsy type 6

Kod ORPHA

280620

Kod OMIM

614018

Kod ICD10

G40.3

Kod ICD11

8A61.41

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl