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