

Opis choroby *

Definicja

*Miopatia proksymalna z objawami pozapiramidowymi jest rzadką, dziedziczną, niedystroficzną miopatią, która charakteryzuje się proksymalnym osłabieniem mięśni, opóźnionym rozwojem ruchowym, trudnościami w uczeniu się i postępującymi pozapiramidowymi objawami ruchowymi, takim jak płasawica, dystonia i drżenia. Opisywano różne dodatkowe objawy, takie jak ataksja, małogłowie, oftalmoplegia (niedowład mięśni gałkoruchowych), opadanie powiek i zanik nerwu wzrokowego.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

401768

Kod OMIM

615673

Kod ICD10

G71.3

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet