

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, neurological disorder characterized by childhood to adolescent onset of progressive myoclonus (which becomes very severe and results in major motor impediment) associated with infrequent tonic-clonic seizures, and, occasionally, ataxia. Learning disability prior to seizure onset and mild cognitive decline may be associated.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

EPM7

EPM7

MEAK

Padaczka miokloniczna i ataksja spowodowane mutacją kanału potasowego

PME typu 7

Postępująca padaczka miokloniczna spowodowana niedoborem KV3.1

MEAK

Myoclonus epilepsy and ataxia due to potassium channel mutation

PME type 7

Progressive myoclonic epilepsy due to KV3.1 deficiency

Progressive myoclonus epilepsy type 7

Kod ORPHA

435438

Kod OMIM

616187

Kod ICD10

G40.3

Kod ICD11

8A61.41

[*Źródło](#)

orphanet