

Choroba tkanki łącznej związana z EMILIN-1

Kod Orpha: 485418 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare hereditary disease with peripheral neuropathy characterized by distal sensorimotor or motor neuropathy of the lower limbs with muscle weakness and atrophy. Some patients show overt connective tissue disease with signs and symptoms like increased skin elasticity and easy bruising (but no atrophic scarring), decreased clotting, aortic aneurysms, joint hypermobility, and recurrent tendon ruptures.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

485418

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G60.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.