

Zespół autosomalnej dominującej dystalnej ruchowej neuropatii aksonalnej - miopatia miofibrylarna

Kod Orpha: 476093 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic neuromuscular disease characterized by length-dependent axonal motor neuropathy predominantly affecting the lower limbs, in combination with a myopathy with morphological features of myofibrillar myopathy with aggregates and rimmed vacuoles. Age of onset is typically in the second to third decade of life. Patients present with slowly progressive muscle weakness and atrophy initially affecting the distal lower limbs and later progressing to involve proximal limbs and also truncal muscles. There is no involvement of respiratory and cardiac muscles.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

476093

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G60.8

Kod ICD11

-

[*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