

Miopatia z ciałkami wtrętowymi z chorobą Pageta i demencją czołowo-skroniową

Kod Orpha: 52430 Kod OMIM: 615424

Opis choroby *

Definicja

Inclusion body myopathy with Paget disease of bone and frontotemporal dementia (IBMPFD) is a multisystem degenerative genetic disorder characterized by adult-onset proximal and distal muscle weakness (clinically resembling limb-girdle muscular dystrophy; see this term); early-onset Paget disease of bone (see this term), manifesting with bone pain, deformity and enlargement of the long-bones; and premature frontotemporal dementia (see this term), manifesting first with dysnomia, dyscalculia and comprehension deficits followed by progressive aphasia, alexia, and agraphia. As the disease progresses, muscle weakness begins to affect the other limbs and respiratory muscles, ultimately resulting in respiratory or cardiac failure.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

IBMPFD

Dystrofia obręczowo-kończynowa z chorobą Pageta

IBMPFD

Pagetoidalne stwardnienie zanikowe boczne

Pagetoidalny zespół neuro-szkieletowy

Pagetoidalny zespół nerwowo-szkieletowy

Limb-girdle muscular dystrophy with Paget disease of bone

Pagetoid amyotrophic lateral sclerosis

Pagetoid neuroskeletal syndrome

Kod ORPHA

52430

Kod OMIM

615424

Kod ICD10

G71.8

Kod ICD11

4A41.21

[*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