

Miotonia reagująca na acetazolamid

Kod Orpha: 99736 Kod OMIM: 608390

Opis choroby *

Definicja

A form of potassium-aggravated myotonia (PAM) which shows dramatic improvement with the use of acetazolamide (ACZ).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ACZ-responsive congenital myotonia
Miotonia - bolesne przykurcze
Miotonia bolesna
Miotonia reagująca na ACZ
Miotonia wrodzona wrażliwa na ACZ
Wrodzona miotonia bolesna
Wrodzona miotonia reagująca na acetazolamid
ACZ-responsive myotonia
Acetazolamide-responsive congenital myotonia
Myotonia-painful contractions syndrome
Painful congenital myotonia
Painful myotonia

Kod ORPHA

99736

Kod OMIM

608390

Kod ICD10

G71.1

Kod ICD11

8C71.2

[*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