

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