

Dziedziczna ciągła aktywność włókien mięśniowych

Kod Orpha: 972 Kod OMIM: 160120

Opis choroby *

Definicja

*Dziedziczna ciągła aktywność włókien mięśniowych jest rzadką miopatią o typie niedostroficznym, która charakteryzuje się uogólnionymi miokimiami (drganiami włókienkowymi mięśni) i zwiększonym napięciem mięśniowym, z towarzyszącym opóźnieniem kamieni milowych w rozwoju ruchowym, sztywnością kończyn dolnych, spastycznym chodem, wygórowaniem odruchów i obecnym objawem Babińskiego. Gorączka lub znieczulenie mogą nasilać objawy choroby.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Zespół Isaacs i Mertens

Kod ORPHA

972

Kod OMIM

160120

Kod ICD10

G71.1

Kod ICD11

8C7Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.