

Autosomalna recesywna choroba dolnego neuronu ruchowego o początku w wieku dziecięcym

Kod Orpha: 206580 Kod OMIM: 611067

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, neuromuscular disease characterized by proximal muscle weakness with an early involvement of foot and hand muscles following normal motor development in early childhood, a rapidly progressive disease course leading to generalized areflexic tetraplegia with contractures, severe scoliosis, hyperlordosis, and progressive respiratory insufficiency leading to assisted ventilation. Cranial nerve functions are normal and tongue wasting and fasciculations are absent. Milder phenotype with a moderate generalized weakness and slower disease progress was reported.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 4
Autosomalny recesywny dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 4
dSMA4
Dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 4
Distal spinal muscular atrophy type 4
dSMA4

Kod ORPHA

206580

Kod OMIM

611067

Kod ICD10

G12.2

Kod ICD11

8B61.4

[*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