

Neuropatia hipomielinizacyjna - artrogrypoza

Kod Orpha: 2680 Kod OMIM: 617468

Opis choroby *

Definicja

*Neuropatia hipomielinizacyjna - artrogrypoza jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem wad rozwojowych kończyn, w którym występują wrodzone przykurcze wielu stawów dystalnych (w tym stopy końsko-szpotawe oraz przykurcze zarówno proksymalnych, jak i dystalnych stawów międzypaliczkowych rąk) i ciężki niedowład ruchowy przy urodzeniu (tj. brak połykania, autonomicznych funkcji oddechowych i głębokich odruchów ścięgniastych), co prowadzi do śmierci w ciągu pierwszych 3 miesięcy życia. Często obserwuje się hipo- lub akinezę (bezruch) płodu, wielowodzie o późnym początku oraz radykalne zwolnienie lub brak przewodzenia w nerwach ruchowych (inf 10 m/s). W ultrastrukturalnym obrazie nerwów obserwuje się poważne nieprawidłowości w przewężeniach Ranviera i włóknach zmielinizowanych.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Zespół Boylana i Dew

Kod ORPHA

2680

Kod OMIM

617468

Kod ICD10

Q68.8

Kod ICD11

-

[*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