

## 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 ścięgnistych), 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Zespół wad wrodzonych	Zespół Boylana i Dew

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
2680	617468	Q68.8

**Kod ICD11**

-

---

### \*Źródło

orphanet