

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

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Zespół Boylana i Dew

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
2680	617468	Q68.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet