

Proksymalny rdzeniowy zanik mięśni o początku w wieku dorosłym, autosomalny dominujący

Kod Orpha: 209335 Kod OMIM: 182980

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, motor neuron disease characterized by adulthood-onset of slowly progressive, proximal muscular weakness with fasciculations, amyotrophy, cramps, and absent/hypoactive reflexes, without bulbar or pyramidal involvement.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal dominant adult-onset proximal SMA
Choroba Finkela
Autosomal dominant late-onset spinal muscular atrophy, Finkel type
Finkel disease
SMAFK

Kod ORPHA

209335

Kod OMIM

182980

Kod ICD10

G12.1

Kod ICD11

8B61.Y

[*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