

# Autosomalna recesywna miogeniczna artrogrypoza

## Kod Orpha: 319332 Kod OMIM: 618484

### Opis choroby \*

#### Definicja

Autosomal recessive myogenic arthrogryposis multiplex congenita is a rare inherited neuromuscular disease characterized by prenatal presentation (usually in the second trimester) of reduced fetal movements and abnormal positioning resulting in joint abnormalities that may involve both lower and upper extremities and is usually symmetric, severe hypotonia at birth with bilateral club foot, motor development delay, mild facial weakness without ophthalmoplegia, absent deep tendon reflexes, normal motor and sensory nerve conduction velocities, no cerebellar or pyramidal involvement, and progressive disease course with loss of ambulation after the first decade of life.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Autosomal recessive myogenic AMC  
AMC związana z SYNE1  
Artrogrypoza związana z SYNE1  
Autosomalna recesywna miogeniczna AMC  
SYNE1-related AMC  
SYNE1-related arthrogryposis multiplex congenita

#### Kod ORPHA

319332

#### Kod OMIM

618484

#### Kod ICD10

Q74.3

#### 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](http://www.orphanet.pl)