

Opis choroby *

Dane

Klasyfikacja

Podtyp etiologiczny

Synonimy

BICD2-related lower extremity-predominant
autosomal dominant proximal spinal muscular
atrophy with contractures

Autosomalny dominujący proksymalny
rdzeniowy zanik mięśni z przykurczami
dominujący w kończynach dolnych

SMALED2

SMALED2

Kod ORPHA

363454

Kod OMIM

615290

Kod ICD10

G12.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet