

Autosomalny dominujący proksymalny rdzeniowy zanik mięśni o początku w wieku dziecięcym

Kod Orpha: 363447 Kod OMIM: 615290

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic neuromuscular disease characterized by early onset muscular weakness with predominant proximal lower limb involvement. The disorder is static or only mildly progressive. The severity of manifestations ranges from lethal, congenital muscular atrophy with arthrogyriposis to asymptomatic with subclinical features.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Lower extremity-predominant autosomal dominant proximal spinal muscular atrophy
Autosomalny dominujący proksymalny rdzeniowy zanik mięśni dominujący w kończynach dolnych
SMALED
SMALED

Kod ORPHA
363447

Kod OMIM
615290

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