

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 arthrogryposis 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