

Opis choroby *

Definicja

*Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa o początku u młodych dorosłych jest rzadką dziedziczną dystalną neuropatią ruchową, dziedziczącą się autosomalnie recesywnie, która charakteryzuje się powoli postępującym osłabieniem i obniżeniem napięcia mięśniowego oraz zanikiem mięśni kończyn dolnych, bardziej wyrażonym w odcinkach dystalnych, co prowadzi do niedowładu i zaniku odruchów ścięgnistych. Dodatkowo obserwuje się wydrążenie stóp oraz łagodną dysfonię. Zajęcie kończyn górnych jest stosunkowo łagodne.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 5
Autosomalny recesywny dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 5
dHMN o początku u młodych dorosłych
dSMA5
Young adult-onset dHMN
dSMA5

Kod ORPHA

314485

Kod OMIM

614881

Kod ICD10

G12.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet