

Rdzeniowy zanik mięśni z niewydolnością oddechową typu 2

Kod Orpha: 404521 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Rdzeniowy zanik mięśni z niewydolnością oddechową typu 2 jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą neuronu ruchowego, która charakteryzuje się wczesną, postępującą niewydolnością oddechową, związaną z porażeniem przepony, osłabieniem dystalnych mięśni, przykurczami stawów i hipotonią osiową z zachowanymi ruchami antygravitacyjnymi kończyn. Fenotyp w znacznym stopniu nakłada się z SMARD typu 1, ale mutacje dotyczą innego genu.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Diaphragmatic spinal muscular atrophy type 2

Ciężka dziecięca neuropatia aksonalna z niewydolnością oddechową typu 2

Rdzeniowy zanik mięśni przepony typu 2

Rdzeniowy zanik mięśni z niewydolnością oddechową sprzężony z chromosomem X

SMARD2

SMARD2

Severe infantile axonal neuropathy with respiratory failure type 2

X-linked spinal muscular atrophy with respiratory distress

Kod ORPHA

404521

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G12.2

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