

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 antygrawitacyjnymi 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