

Śmiertelna artrogrypoza - choroba komórek rogu przedniego

Kod Orpha: 53696 Kod OMIM: 611890

Opis choroby *

Definicja

A rare arthrogryposis syndrome characterized by the association of arthrogryposis multiplex congenita and a severe form of motor neuron disease with loss of anterior horn cells in the spinal cord. Patients present with fetal akinesia deformation sequence with multiple contractures and facial anomalies, such as low-set ears, hypoplastic jaw, and short neck, as well as hypotonia and respiratory insufficiency. Some patients may survive into childhood and show developmental delay, markedly decreased muscle bulk, dystonic and involuntary movements, ataxia, and poor speech.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

AAHD
Choroba Vuopala
LAAHD
Vuopala disease

Kod ORPHA
53696

Kod OMIM
611890

Kod ICD10
Q68.8

Kod ICD11
LD2F.1Y

*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