

# Rdzeniowy zanik mięśni typu 1

Kod Orpha: 83330 Kod OMIM: 253300

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, genetic proximal spinal muscular atrophy characterized by degeneration of alpha motor neurons in the anterior horns of the spinal cord and lower brain stem manifesting with onset of severe and progressive muscle weakness in the first 6 months of life and presenting with severe, generalized hypotonia and weakness,. Dysphagia and respiratory impairment may also be present at presentation or appear at a later stage. Classically, before the advent of recent therapies, type 1 patients never achieved sitting without support.

### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

Infantile spinal muscular atrophy  
Choroba Werdniga i Hoffmanna  
Dziecięcy rdzeniowy zanik mięśni  
SMA typu 1  
SMA typu I  
SMA1  
SMA-I  
Infantile-onset spinal muscular atrophy  
SMA type 1  
SMA type I  
SMA-I  
SMA1  
Werdnig-Hoffmann disease

#### Kod ORPHA

83330

#### Kod OMIM

253300

#### Kod ICD10

G12.0

#### Kod ICD11

8B61.0

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)