

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