

## 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 between 6 to 18 months of age with progressive, proximal muscle weakness, mild to moderate hypotonia and finger polymyoclonour tremor, with areflexia. Motor milestones are classically limited to independent sitting or standing.

### Dane

#### Klasyfikacja

##### Podtyp kliniczny

#### Synonimy

Intermediate spinal muscular atrophy  
Pośredni rdzeniowy zanik mięśni  
Przewlekły dziecięcy rdzeniowy zanik mięśni  
Przewlekły rdzeniowy zanik mięśni  
SMA typu 2  
SMA typu II  
SMA2  
SMA-II  
SMA type 2  
SMA type II  
SMA-II  
SMA2

#### Kod ORPHA

83418

#### Kod OMIM

253550

#### Kod ICD10

G12.1

#### Kod ICD11

8B61.1

---

#### \*Źródło

orphanet