

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