

Rdzeniowy zanik mięśni z niewydolnością oddechową typu 1

Kod Orpha: 98920 Kod OMIM: 604320

Opis choroby *

Definicja

*Rdzeniowy zanik mięśni z niewydolnością oddechową typu 1 jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą neuronu ruchowego, która charakteryzuje się ciężkimi zaburzeniem oddychania/niewydolnością oddechową z towarzyszącym porażeniem przepony, oraz postępującym, symetrycznym osłabieniem i zanikiem mięśni - od mięśni dystalnych do proksymalnych (zwłaszcza w dolnych kończynach). Wywiad wskazuje na opóźnienie wzrastania wewnątrzmacicznego, niską masę urodzeniową, cichy płacz, słaby odruch ssania i brak prawidłowego rozwoju oraz świst wdechowy, nawracające epizody duszności lub bezdechu, sinicę i brak głębokich odruchów ścięgnistych. Często występuje pogłębiona kifoza/skolioza, deformacje stóp i przykurcze stawów.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 1
Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 1
Autosomalny recesywny dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 1
Autosomalny recesywny rdzeniowy zanik mięśni z niewydolnością oddechową
dHMN6
dSMA1
Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa typu 6
Dystalna-HMN typu 6
Rdzeniowy zanik mięśni przepony
SIANRF
SMARD1
Autosomal recessive spinal muscular atrophy with respiratory distress
Diaphragmatic spinal muscular atrophy
Distal hereditary motor neuropathy type 6
Distal-HMN type 6

SIANRF
SMARD1
Severe infantile axonal neuropathy with
respiratory failure type 1
dHMN6
dSMA1

Kod ORPHA
98920

Kod OMIM
604320

Kod ICD10
G12.2

Kod ICD11
8B61.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.