

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