

Opis choroby *

Definicja

Rzadka postać rdzeniowego zaniku mięśni, która charakteryzuje się ciężką hipotonią obserwowaną u noworodków, brakiem odruchów, dużym osłabieniem, mnogimi wrodzonymi przykurczami, dysmorfią twarzy (miopatyczna twarz z otwartymi ustami z namiotowatym kształtem górnej wargi), wnetrostwem i łagodnymi nieprawidłowościami szkieletu (tj. kyfoza, skolioza). Często jest poprzedzona wielowodniem i osłabieniem ruchów płodu in utero, zaś krótko po urodzeniu dochodzi do złamań kości. Osłabienie mięśni postępuje, a zajęcie mięśni klatki piersiowej ostatecznie prowadzi do niewydolności oddechowej.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SMAX2

Dziecięcy rdzeniowy zanik mięśni sprzężony z chromosomem X

Rdzeniowy zanik mięśni zależny od SMAX2

Rdzeniowy zanik mięśni typu 2 sprzężony z chromosomem X

Rdzeniowy zanik mięśni z artrogrypozą SMAX2

Dystalna artrogrypoza sprzężona z chromosomem X

Spinal muscular atrophy with arthrogryposis

X-linked distal arthrogryposis multiplex congenita

X-linked spinal muscular atrophy type 2

Kod ORPHA

1145

Kod OMIM

301830

Kod ICD10

G12.1

Kod ICD11

8B61.Y

[*Źródło](#)

orpho:net