

Opis choroby *

Definicja

A rare distal hereditary motor neuropathy, with a variable clinical phenotype, typically characterized by congenital, non-progressive, predominantly distal, lower limb muscle weakness and atrophy and congenital (or early-onset) flexion contractures of the hip, knee and ankle joints. Reduced or absent lower limb deep tendon reflexes, skeletal anomalies (bilateral talipes equinovarus, scoliosis, kyphoscoliosis, lumbar hyperlordosis), late ambulation, waddling gait, joint hyperlaxity and/or bladder and bowel dysfunction are usually also associated.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal dominant benign distal spinal muscular atrophy
Wrodzony niepostępujący rdzeniowy zanik mięśni
Autosomalny dominujący łagodny rdzeniowy zanik mięśni dystalnych
Wrodzony łagodny rdzeniowy zanik mięśni z przykurczami
Congenital benign spinal muscular atrophy with contractures
Congenital nonprogressive spinal muscular atrophy

Kod ORPHA

1216

Kod OMIM

600175

Kod ICD10

G12.1

Kod ICD11

8B61.4

[*Źródło](#)

orphanet