

## 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