

Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa typu 2

Kod Orpha: 139525 Kod OMIM: 615575

Opis choroby *

Definicja

Rzadka dystalna neuropatia ruchowa o dziedziczeniu autosomalnym dominującym, która charakteryzuje się powoli postępującym osłabieniem i zanikiem dystalnych mięśni kończyn o początku przypadającym między drugą a piątą dekadą życia. Objawy czuciowe są zwykle mniej wyraźne lub nieobecne. Nasilenie objawów choroby jest zmienne i mogą one dotyczyć zarówno kończyn dolnych, jak i górnych.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Distal spinal muscular atrophy type 2

D

dHMN2

dSMA2

dHMN2

dSMA2

Kod ORPHA

139525

Kod OMIM

615575

Kod ICD10

G12.2

Kod ICD11

8B61.4

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl