

## 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