

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa typu 1 jest rzadką chorobą nerwowo-mięśniową, która charakteryzuje się powoli postępującym osłabieniem i zanikiem mięśni kończyn dolnych, bez zaburzeń czucia. Dodatkowe cechy kliniczne mogą obejmować stopę wydrążoną, młotkowate paluchy i zwiększone napięcie mięśniowe.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Autosomal dominant distal juvenile spinal  
muscular atrophy type 1  
Autosomalny dominujący dystalny młodzieńczy  
rdzeniowy zanik mięśni typu 1  
dHMN1  
dHMN1

#### Kod ORPHA

139518

#### Kod OMIM

182960

#### Kod ICD10

G12.2

#### Kod ICD11

8B61.4

---

#### \*Źródło

orphanet