

## Opis choroby \*

### Definicja

Distal spinal muscular atrophy type 3 is a rare neuromuscular disease characterized by progressive muscular weakness and atrophy predominantly affecting distal parts of limbs, later involvement of proximal and trunk muscles with marked hyperlordosis and late diaphragmatic dysfunction.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 3

Autosomalny recesywny dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 3

dHMN3 and dHMN4

dSMA3

Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa typu 3 i typu 4

Distal hereditary motor neuropathy type 3 and type 4

dHMN3 and dHMN4

dSMA3

#### Kod ORPHA

139547

#### Kod OMIM

607088

#### Kod ICD10

G12.2

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet