

Dystalna dziedziczna neuropatia ruchowa, typ Dżarasz

Kod Orpha: 139552 Kod OMIM: 605726

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, neuromuscular disease characterized by progressive, symmetrical, moderate to severe, distal muscle weakness and atrophy, without sensory involvement, first affecting the lower limbs (towards the end of the first decade) and then involving (within two years) the upper extremities. Patients typically develop foot drop, pes varus, hammer toes and claw hands. Pyramidal tract signs (such as brisk knee reflexes and positive Babinski sign) with absent ankle reflexes are initially associated but regress as disease stabilizes (~10 years after onset).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive distal spinal muscular atrophy type 2

Autosomalny recesywny dystalny rdzeniowy zanik mięśni typu 2

dHMNJ

dHMNJ

Kod ORPHA

139552

Kod OMIM

605726

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