

Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 18

Kod Orpha: 209951 Kod OMIM: 611225

Opis choroby *

Definicja

Autosomal recessive spastic paraplegia type 18 (SPG18) is a rare, complex type of hereditary spastic paraplegia characterized by progressive spastic paraplegia (presenting in early childhood) associated with delayed motor development, severe intellectual disability and joint contractures. A thin corpus callosum is equally noted on brain magnetic resonance imaging. SPG18 is caused by a mutation in the *ERLIN2* gene (8p11.2) encoding the protein, Erlin-2.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SPG18

SPG18

Kod ORPHA

209951

Kod OMIM

611225

Kod ICD10

G11.4

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl