

Opis choroby *

Definicja

*Paraplegia spastyczna mitochondrialna zależna od MT-ATP6 jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, złożoną, dziedziczną paraplegią spastyczną, która charakteryzuje się wolno postępującą, obustronną spastycznością kończyn dolnych o początku w wieku dorosłym, z towarzyszącym ich dystalnym osłabieniem i bólem, wygórowaniem odruchów i osłabieniem czucia wibracji. W elektromiografii i badaniu przewodnictwa nerwowego często obserwuje się neuropatię aksonalną.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Maternally-inherited SPG

SPG odziedziczona od matki

Maternally-inherited spastic paraplegia

Kod ORPHA

320360

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G11.4

Kod ICD11

8B44.0Y

*Źródło

orphanet