

Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 55

Kod Orpha: 320375 Kod OMIM: 615035

Opis choroby *

Definicja

Autosomal recessive spastic paraplegia type 55 (SPG 55) is a rare, complex type of hereditary spastic paraplegia characterized by childhood onset of progressive spastic paraplegia associated with optic atrophy (with reduced visual acuity and central scotoma), ophthalmoplegia, reduced upper-extremity strength and dexterity, muscular atrophy in the lower extremities, and sensorimotor neuropathy. SPG55 is caused by mutations in the *C12ORF65* gene (12q24.31) encoding probable peptide chain release factor C12orf65, mitochondrial.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SPG55

SPG55

Kod ORPHA

320375

Kod OMIM

615035

Kod ICD10

G11.4

Kod ICD11

8B44.01

[*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