

# Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 49

**Kod Orpha: 320385 Kod OMIM: 615031**

## Opis choroby \*

### Definicja

Hereditary sensory and autonomic neuropathy due to TECPR2 mutation is a rare genetic peripheral neuropathy characterized by early hypotonia evolving to spastic paraparesis, areflexia, decreased pain and temperature sensitivity, autonomic neuropathy, gastroesophageal reflux disease, recurrent pneumonia and respiratory problems. Patients also have intellectual disability and dysmorphic features, including mild brachycephalic microcephaly, short broad neck, low anterior hairline and coarse face.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Autosomal recessive spastic paraplegia type 49  
SPG49  
HSAN due to TECPR2 mutation  
SPG49

#### Kod ORPHA

320385

#### Kod OMIM

615031

#### Kod ICD10

G11.4

#### Kod ICD11

8C21.Y

---

#### \*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](http://www.orphanet.pl)