

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 45 jest rzadką, izolowaną lub złożoną postacią dziedzicznej paraplegii spastycznej, która charakteryzuje się początkiem choroby w okresie niemowlęcym, postępującą spastycznością kończyn dolnych, nieprawidłowym chodem, wzmożonymi odruchami głębokimi (ścięgnistymi) i podeszwowymi; może towarzyszyć niepełnosprawność intelektualna. Opisywano również dodatkowe objawy, takie jak przykurcze kończyn dolnych, zanik mięśni, stopy końsko-szpotawe i zanik nerwu wzrokowego.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive spastic paraplegia type 65
Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna
typu 65
SPG45
SPG65
SPG45
SPG65

Kod ORPHA

320396

Kod OMIM

613162

Kod ICD10

G11.4

Kod ICD11

8B44.01

*Źródło

orphanet