

Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 53

Kod Orpha: 319199 Kod OMIM: 614898

Opis choroby *

Definicja

Autosomal recessive spastic paraplegia type 53 (SPG53) is a very rare, complex type of hereditary spastic paraplegia characterized by early-onset spastic paraplegia (with spasticity in the lower extremities that progresses to the upper extremities) associated with developmental and motor delay, mild to moderate cognitive and speech delay, skeletal dysmorphism (e.g. kyphosis and pectus), hypertrichosis and mildly impaired vibration sense. SPG53 is due to mutations in the *VPS37A* gene (8p22) encoding vacuolar protein sorting-associated protein 37A.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SPG53

SPG53

Kod ORPHA

319199

Kod OMIM

614898

Kod ICD10

G11.4

Kod ICD11

-

[*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