

Opis choroby *

Definicja

*Postępująca neurodegeneracja o wczesnym początku z całkowitą utratą wzroku, ataksją i spastycznością jest genetycznie uwarunkowaną chorobą neurodegeneracyjną, która charakteryzuje się prawidłowym wczesnym rozwojem, po którym we wczesnym dzieciństwie dochodzi do zaniku nerwu wzrokowego z postępującą utratą wzroku aż do ślepoty, a następnie do postępujących zaburzeń neurologicznych, na które zazwyczaj składają się: ataksja mózdkowa, oczopląs, dysfunkcja kolumn grzbietowych rdzenia kręgowego (osłabienie czucia wibracji i położenia), spastyczna paraplegia, a na koniec tetrapareza (porażenie czterokończynowe).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive spastic paraplegia type 79
Zespół postępującej neurodegeneracji o wczesnym początku, ślepoty, ataksji i spastyczności

Kod ORPHA

352654

Kod OMIM

615491

Kod ICD10

G31.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet