

Opis choroby *

Definicja

*Ciężka niepełnosprawność intelektualna z postępującą paraplegią spastyczną to rzadka złożona paraplegia spastyczna, która charakteryzuje się wczesnie pojawiającą się hipotonią, przechodzącą następnie w spastyczność, całościowym opóźnieniem rozwoju, ciężką niepełnosprawnością intelektualną i zaburzeniami mowy, małągłowie, niskim wzrostem i cechami dysmorficznymi. Pacjenci często tracą zdolność chodzenia, u niektórych występują napady padaczkowe i stereotypowe napady śmiechu.

Dane

Klasyfikacja Choroba	Synonimy AP4 deficiency syndrome Zespół niedoboru AP4		
Kod ORPHA 280763	Kod OMIM 614066	Kod ICD10 G11.4	
Kod ICD11 -			

*Źródło

orphanet