

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