

Zespół paraplegii spastycznej, ciężkiego opóźnienia w rozwoju i padaczki

Kod Orpha: 464282 Kod OMIM: 616756

Opis choroby *

Definicja

*Zespół paraplegii spastycznej, ciężkiego opóźnienia w rozwoju i padaczki jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, złożoną paraplegią spastyczną, która charakteryzuje się opóźnieniem rozwoju psychoruchowego z ciężką niepełnosprawnością intelektualną oraz opóźnieniem rozwoju mowy o początku w okresie niemowlęcym, napadami drgawkowymi (głównie mioklonicznymi), obniżeniem napięcia mięśniowego, często od urodzenia, oraz powoli postępującą spastycznością kończyn dolnych, która prowadzi do poważnych zaburzeń chodu. Często obserwuje się nieprawidłowości narządu wzroku oraz nietrzymanie moczu i kału. Może wystąpić dyspraksja werbalna, niedorozwój narządów płciowych, wielkogłowie i niedosłuch czuciowo-nerwowy, a także ruchy dystoniczne i ataksja z zajęciem kończyn górnych.

Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
SPPRS syndrome
Zespół SPPRS
Zespół paraplegii spastycznej, opóźnienia psychoruchowego i napadów padaczkowych
Spastic paraplegia-psychomotor retardation-seizures syndrome

Kod ORPHA
464282

Kod OMIM
616756

Kod ICD10
Q87.8

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