

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