

Zespół tetraplegii spastycznej, cienkiego ciała modzelowatego i postępującej mikrocefalii postnatalnej

Kod Orpha: 447997 Kod OMIM: 616657

Opis choroby *

Definicja

A rare neurometabolic disorder due to serine deficiency characterized by neonatal to infantile onset of global developmental delay, postnatal microcephaly and intellectual disability, which may be associated with slowly progressive spastic tetraplegia mainly affecting the lower extremities, seizures, and brain MRI findings including thin corpus callosum, delayed myelination and cerebral atrophy. Additional symptoms include brisk deep tendon reflexes, extensor plantar responses, behavioral abnormalities (such as irritability, hyperactivity, sleep disorder), abnormal hand movements and stereotypy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ASCT1 deficiency

Niedobór ASCT1

Zespół kwadriplegii spastycznej, cienkiego ciała modzelowatego i postępującej mikrocefalii postnatalnej

Spastic quadriplegia-thin corpus callosum-progressive postnatal microcephaly syndrome

Kod ORPHA

447997

Kod OMIM

616657

Kod ICD10

Q02

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