

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 75 jest rzadką, złożoną dziedziczną paraplegią spastyczną, która charakteryzuje się powoli postępującą paraplegią spastyczną o wczesnym początku, z towarzyszącymi objawami mózdkowymi, oczopląsem, neuropatią obwodową, objawem Babińskiego i graniczną prawidłową inteligencją lub niepełnosprawnością intelektualną w stopniu lekkim. Opisywano dodatkowe objawy, w tym osłabienie lub brak odruchów, łagodne zajęcie kończyn górnych i znaczne zaburzenia widzenia (zanik nerwu wzrokowego, utrata wzroku, astygmatyzm).

Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
SPG75
SPG75

Kod ORPHA
459056

Kod OMIM
616680

Kod ICD10
G11.4

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet