

Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 74

Kod Orpha: 468661 Kod OMIM: 616451

Opis choroby *

Definicja

Autosomal recessive spastic paraplegia type 74 is a rare, genetic, spastic paraplegia-optic atrophy-neuropathy-related (SPOAN-like) disorder characterized by childhood onset of mild to moderate spastic paraparesis which manifests with gait impairment that very slowly progresses into late adulthood, hyperactive patellar reflex and bilateral extensor plantar response, in association with optic atrophy and typical symptoms of peripheral neuropathy, including reduced or absent ankle reflexes, lower limb atrophy and distal sensory impairment. Reduced visual acuity and pes cavus are frequently reported.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy	
Choroba	SPG74	
	SPG74	
Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
468661	616451	G11.4

* Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl