

# Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 64

Kod Orpha: 401810 Kod OMIM: 615683

## Opis choroby \*

### Definicja

Autosomal recessive spastic paraplegia type 64 is an extremely rare and complex form of hereditary spastic paraplegia (see this term), reported in only 4 patients from 2 families to date, characterized by spastic paraplegia (presenting between the ages of 1 to 4 years with abnormal gait) associated with microcephaly, amyotrophy, cerebellar signs (e.g. dysarthria) aggressiveness, delayed puberty and mild to moderate intellectual disability. SPG64 is due to mutations in the *ENTPD1* gene (10q24.1), encoding ectonucleoside triphosphate diphosphohydrolase 1.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

SPG64

SPG64

#### Kod ORPHA

401810

#### Kod OMIM

615683

#### Kod ICD10

G11.4

#### Kod ICD11

8B44.01

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)