

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