

Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 66

Kod Orpha: 401815 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 66 jest rzadką, złożoną, dziedziczną paraplegią spastyczną, która charakteryzuje się postępującą spastycznością kończyn dolnych, która pojawia się w wieku niemowlęcym, nasilonymi zaburzeniami chodu prowadzącymi do unieruchomienia, brakiem głębokich odruchów ścięgnistych i zanikami mięśni. Dodatkowo może wystąpić ciężka neuropatia czuciowo-ruchowa, stopy końsko-szpotawe i łagodna niepełnosprawność intelektualna. W badaniu neuroobrazowym obserwuje się hipoplazję mózdzku, ciała modzelowatego oraz kolpocefalię.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SPG66

SPG66

Kod ORPHA

401815

Kod OMIM

-

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