

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