

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalna paraplegia spastyczna typu 72 jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, dziedziczną paraplegią spastyczną, która charakteryzuje powoli postępującym spastycznym porażeniem podudzi o początku we wczesnym dzieciństwie, co skutkuje spastycznym chodem, niewielką sztywnością spoczynkową, wygórowaniem odruchów (w kończynach dolnych), obecnością objawu Babińskiego, a u niektórych chorych łagodnym drżeniem ciała, stopą wydrążoną, zaburzeniami funkcji zwieraczy i utratą czucia w kostkach.

Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
SPG72
SPG72

Kod ORPHA
401849

Kod OMIM
615625

Kod ICD10
G11.4

Kod ICD11
8B44.01

*Źródło

orphanet