

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 58 jest rzadką, złożoną, dziedziczną paraplegią spastyczną o zmiennym początku, która charakteryzuje się powoli postępującą spastycznością i osłabieniem kończyn dolnych wraz z nasiloną ataksją mózdkową, która powoduje zaburzenia chodu, dysartrię, wygórowanie odruchów ścięgnistych oraz wzmożoną odpowiedź prostowników podeszwy. Dodatkowe objawy mogą obejmować mimowolne ruchy (tj. klonus/stopotrząs, drżenie, fasykulacje, płasawica), osłabienie czucia wibracji, zaburzenia okoruchowe (np. oczopląs) oraz zanik dystalnych mięśni kończyn górnych i dolnych.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal spastic ataxia type 2

SPAX2

SPG58

Autosomalna recesywna ataksja spastyczna typu

2

SPAX2

SPG58

Kod ORPHA

397946

Kod OMIM

611302

Kod ICD10

G11.4

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet