

Autosomalna dominująca złożona paraplegia spastyczna typu 9A

Kod Orpha: 447753 Kod OMIM: 601162

Opis choroby *

Definicja

A rare complex hereditary spastic paraplegia characterized by juvenile to adult onset of slowly progressive spasticity mainly affecting the lower limbs, associated with spastic dysarthria and motor neuropathy. Additional manifestations include congenital bilateral cataract, gastroesophageal reflux, persistent vomiting, mild cerebellar signs, pes cavus, and occasionally short stature, among others.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

AD-SPG9A

Cataracts-motor neuropathy-short stature-skeletal anomalies syndrome

Spastic paraparesis-amyopathy-cataracts-gastroesophageal reflux syndrome

AD-SPG9A

Cataracts-motor neuropathy-short stature-skeletal anomalies syndrome

Spastic paraparesis-amyopathy-cataracts-gastroesophageal reflux syndrome

Kod ORPHA

447753

Kod OMIM

601162

Kod ICD10

G11.4

Kod ICD11

8B44.00

[*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