

Paraplegia spastyczna-zanik nerwu wzrokowego-neuropatia i zaburzenia związane z paraplegią spastyczną-zanikiem nerwu wzrokowego i neuropatią

Kod Orpha: 431320 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A group of rare, genetic, neurodegenerative diseases characterized by an infancy- to childhood-onset of progressive spastic paraplegia (with delayed motor milestones, gait disturbances, hyperreflexia and extensor plantar responses), optic atrophy (which may be accompanied by nystagmus and visual loss) and progressive peripheral neuropathy (with sensory impairment and distal muscle weakness/atrophy in upper and lower extremities). Additional signs may include foot deformities, spinal defects (scoliosis, kyphosis), joint contractures, exaggerated startle response, speech disorders, hyperhidrosis, extrapyramidal signs and intellectual disability. In very rare cases, a variant phenotype with less prominent or absent optic atrophy and/or neuropathy may be observed.

Dane

Klasyfikacja

Grupa fenomenów

Synonimy

SPOAN and SPOAN-related disorder
SPOAN i zaburzenia związane z SPOAN

Kod ORPHA

431320

Kod OMIM

-

Kod ICD10

-

Kod ICD11

-

[*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