

Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 57

Kod Orpha: 431329 Kod OMIM: 615658

Opis choroby *

Definicja

Autosomal recessive spastic paraplegia type 57 (SPG57) is an extremely rare, complex type of hereditary spastic paraplegia, characterized by onset in infancy of pronounced leg spasticity (leading to the inability to walk independently), reduced visual acuity due to optic atrophy, and distal wasting of the hands and feet due to an axonal demyelinating sensorimotor neuropathy. SPG57 is caused by mutations in the *TFG* gene (3q12.2) encoding protein TFG, which is thought to play a role in ER microtubular architecture and function.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SPG57

Paraplegia spastyczna spowodowana częściowym niedoborem TFG

SPG57

Spastic paraplegia due to partial TFG deficiency

Kod ORPHA

431329

Kod OMIM

615658

Kod ICD10

G11.4

Kod ICD11

8B44.01

[*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