

Autosomalna recesywna złożona spastyczna paraplegia spowodowana dysfunkcją szlaku Kennedy'ego

Kod Orpha: 506353 Kod OMIM: 618768

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic neurological disorder characterized by progressive spastic paraparesis and delayed gross motor development with an onset in infancy or early childhood. Patients also show variable degrees of intellectual disability, speech delay, and dysarthria. Other reported features include microcephaly, seizures, bifid uvula with or without cleft palate, and ocular anomalies. Brain imaging shows white matter abnormalities in the periventricular and other regions.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive complex SPG due to Kennedy pathway dysfunction
Autosomal recessive spastic paraplegia type 81
Autosomal recessive complex SPG due to Kennedy pathway dysfunction
Autosomal recessive spastic paraplegia type 81

Kod ORPHA

506353

Kod OMIM

618768

Kod ICD10

G11.4

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