

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 76 jest rzadką, złożoną dziedziczną paraplegią spastyczną, która charakteryzuje się początkiem choroby w wieku dorosłym, powoli postępującym przebiegiem klinicznym, łagodną lub umiarkowaną spastycznością i wygórowaniem odruchów w kończynach dolnych, co prowadzi do zaburzeń chodu, często z towarzyszącym wygórowaniem odruchów w kończyn górnych i dysartrią. Często występują deformacje stóp (zwykle stopa wydrążona) i dodatni objaw Babińskiego. Dodatkowe cechy to ataksja, osłabienie/zanik mięśni kończyn dolnych, zaburzenia funkcji pęcherza moczowego, dystalna utrata czucia i łagodne pogorszenie intelektu.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SPG76

SPG76

Kod ORPHA

488594

Kod OMIM

616907

Kod ICD10

G11.4

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet