

Autosomalna recesywna spastyczna paraplegia typu 78

Kod Orpha: 513436 Kod OMIM: 617225

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal recessive complex spastic paraplegia characterized by mostly adult-onset progressive spasticity and weakness predominantly affecting the lower limbs, axonal motor and sensory neuropathy, and cerebellar symptoms like ataxia, dysarthria, and oculomotor abnormalities. Variable degrees of cognitive impairment may also be present. Subtle extrapyramidal involvement and supranuclear gaze palsy were reported in some cases. Features on brain imaging include cerebral and cerebellar atrophy and sometimes abnormalities of the corpus callosum or basal ganglia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SPG78

SPG78

Kod ORPHA

513436

Kod OMIM

617225

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