

Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 30

Kod Orpha: 101010 Kod OMIM: 610357

Opis choroby *

Definicja

A rare, pure or complex form of hereditary spastic paraparesis characterized by either a pure spastic paraparesis phenotype, usually presenting in the first or second decade of life, with spastic lower extremities, unsteady spastic gait, hyperreflexia and extensor plantar responses, or as a complicated phenotype with the additional manifestations of distal wasting, saccadic ocular movements, mild cerebellar ataxia and mild, distal, axonal neuropathy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SPG30

SPG30

Kod ORPHA

101010

Kod OMIM

610357

Kod ICD10

G11.4

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl