

Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 20

Kod Orpha: 101000 Kod OMIM: 275900

Opis choroby *

Definicja

Autosomal recessive spastic paraplegia type 20 (SPG20) is a type of complex hereditary spastic paraplegia characterized by an onset in infancy of progressive spastic paraparesis associated with distal amyotrophy, psuedobulbar palsy, motor and cognitive delays, mild cerebellar signs (dysarthria, dysdiadochokinesia, mild intention tremor), short stature and subtle skeletal abnormalities (pes cavus, mild talipes equinovarus, kyphoscoliosis). SPG20 is due to mutations in the *SPG20* gene (13q13.1), which encodes the protein spartin.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Childhood-onset spastic paraparesis-distal muscle wasting syndrome

Paraplegia spastyczna o początku w wieku dziecięcym - zanik mięśni dystalnych

SPG20

Zespół Troyera

SPG20

Troyer syndrome

Kod ORPHA

101000

Kod OMIM

275900

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