

Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 26

Kod Orpha: 101006 Kod OMIM: 609195

Opis choroby *

Definicja

Autosomal recessive spastic paraplegia type 26 (SPG26) is a rare, complex type of hereditary spastic paraplegia characterized by the onset in childhood/adolescence (ages 2-19) of progressive spastic paraplegia associated mainly with mild to moderate cognitive impairment and developmental delay, cerebellar ataxia, dysarthria, and peripheral neuropathy. Less commonly reported manifestations include skeletal abnormalities (i.e. pes cavus, scoliosis), dyskinesia, dystonia, cataracts, cerebellar signs (i.e. saccadic dysfunction, nystagmus, dysmetria), bladder disturbances, and behavioral problems. SPG26 is caused by mutations in the *B4GALNT1* gene (12q13.3), encoding Beta-1, 4 N-acetylgalactosaminyltransferase 1.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

GM2 synthase deficiency

Niedobór syntazy GM2

SPG26

SPG26

Kod ORPHA

101006

Kod OMIM

609195

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