

Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 23

Kod Orpha: 101003 Kod OMIM: 270750

Opis choroby *

Definicja

Autosomal recessive spastic paraplegia type 23 (SPG23) is a rare, complex type of hereditary spastic paraplegia that presents in childhood with progressive spastic paraplegia, associated with peripheral neuropathy, skin pigment abnormalities (i.e. vitiligo, hyperpigmentation, diffuse lentiginosities), premature graying of hair, and characteristic facies (i.e. thin with "sharp" features). The SPG23 phenotype has been mapped to a locus on chromosome 1q24-q32.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Lison syndrome

Parapareza spastyczna - bielactwo nabyte - przedwczesne siwienie - charakterystyczna twarz

SPG23

Zespół Lisona

SPG23

Spastic paraparesis-vitiligo-premature graying-characteristic facies syndrome

Kod ORPHA

101003

Kod OMIM

270750

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