

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal recessive spastic paraplegia characterized by progressive spastic paraplegia and distal muscle wasting.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SPG39

Paraplegia spastyczna z powodu mutacji NTE

Spastyczna paraplegia z powodu mutacji

neuropatycznej esterazy

SPG39

Spastic paraplegia due to NTE mutation

Spastic paraplegia due to neuropathy target

esterase mutation

Kod ORPHA

139480

Kod OMIM

612020

Kod ICD10

G11.4

Kod ICD11

8B44.01

*Źródło

orphanet