

:: Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 10

Orpha number: 100991

Definicja choroby:

Autosomalna dominująca paraplegia spastyczna typu 10 (SPG10) jest rzadkim rodzajem dziedzicznej paraplegii spastycznej, która może występować jako czysta postać spastycznej paraplegii ze spastycznością kończyn dolnych, hiperrefleksją i objawem Babińskiego, zwykle ujawniając się w dzieciństwie lub okresie dojrzewania, albo jako złożony fenotyp związany z dodatkowymi objawami, w tym neuropatią obwodową z zanikiem mięśni górnych kończyn, umiarkowaną niepełnosprawnością intelektualną i parkinsonizmem. W jednym przypadku odnotowano głuchotę i retinopatię barwnikową.

Data: kwiecień 2017

Tłumaczenie: lipiec 2017

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

