

:: Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 20

Orpha number: 101000

Definicja choroby:

Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 20 (SPG20) jest typem dziedzicznej paraplegii spastycznej; charakteryzuje się początkiem w okresie niemowlęctwa, postępującym spastycznym niedowładem kończyn dolnych związanym z zanikiem mięśni dystalnych, zespołem rzekomoopuszkowym, opóźnieniem motorycznym i poznawczym, łagodnymi objawami mózdkowymi (dyzartrią, dysdiadochokinezą, łagodnym drżeniem zamiarowym), niskim wzrostem oraz subtelnymi nieprawidłowościami szkieletowymi (stopa wydrążona, łagodna postać stopy końsko-szpotawej, kifoskolioza). SPG20 jest spowodowana mutacjami w genie *SPG20* (13q13.1), który koduje białko spartin.

Data: maj 2016

Tłumaczenie: październik 2016

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.

