

## :: Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 23

Orpha number: 101003

### **Definicja choroby:**

Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 23 (SPG23) jest rzadką i złożoną postacią dziedzicznej paraplegii spastycznej, ujawniającej się w dzieciństwie jako postępujące porażenie kończyn dolnych, związane z neuropatią obwodową, zaburzeniami pigmentu skóry (tzn. bielactwo, przebarwienia, rozproszone plamy soczewicowate), przedwczesne siwienie oraz charakterystyczne rysy twarzy (tj. szczupła twarz o „ostrych” rysach). Fenotyp SPG23 został zmapowany w locus na chromosomie 1q24-q32.

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.

---

