

## :: Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 64

Orpha number: 401810

### **Definicja choroby:**

Autosomalna recesywna paraplegia spastyczna typu 64 (SPG64) jest niezwykle rzadką i złożoną postacią dziedzicznej paraplegii spastycznej, charakteryzującą się spastycznym porażeniem kończyn dolnych (ujawniającym się w wieku od 1 do 4 lat nieprawidłowym chodem), małągłowiem, zanikiem mięśni, objawami mózdkowymi (np. dyzartria), agresywnym zachowaniem, opóźnionym dojrzewaniem oraz łagodną do umiarkowanej niepełnosprawnością intelektualną. SPG64 jest spowodowana mutacjami w genie *ENTPD1* (10q24.1), kodującym difosfohydrolazę 1 trifosfatazy ektonukleozydowej.

Data: maj 2016

Tłumaczenie: listopad 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.

---

