

Postępujący zanik mózdkowo-mózgowy

Kod Orpha: 247198 Kod OMIM: 615851

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic neurological disorder characterized by postnatal onset of severe global developmental delay, profound mental retardation, progressive microcephaly, progressive spasticity evolving into spastic quadriplegia with joint contractures, generalized seizures, and irritability. Severe choreoathetosis and dysmorphic features are absent. Brain imaging shows progressive cerebellar atrophy followed by cerebral atrophy affecting both white and grey matter, but no pontine involvement.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

PCCA

PCCA

Kod ORPHA

247198

Kod OMIM

615851

Kod ICD10

G31.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.