

Opis choroby *

Definicja

*Ataksja rdzeniowo-mózdkowa z padaczką jest rzadkim zespołem związanym z utrzymaniem integralności mitochondrialnego DNA, który charakteryzuje się ataksją mózdkową, obwodową neuropatią czuciową, miokloniami, padaczką, postępującym upośledzeniem funkcji poznawczych, opadaniem powiek o późnym początku oraz zewnętrzną oftalmoplegią. Może wystąpić niewydolność wątroby, często w wyniku stosowania leku przeciwpadaczkowego, soli sodowej kwasu walproinowego.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

MSCAE

Mitochondrialna ataksja rdzeniowo-mózdkowa
z padaczką

MSCAE

SCAE

Mitochondrial spinocerebellar ataxia with
epilepsy

SCAE

Kod ORPHA

254881

Kod OMIM

607459

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

5C53.21

*Źródło

orphanet