

Opis choroby *

Definicja

Spastic ataxia-corneal dystrophy syndrome is a rare, hereditary ataxia disorder characterized by the presence of spastic ataxia in association with bilateral congenital cataract, macular corneal dystrophy (stromal with deposition of mucoid material) and nonaxial myopia. Patients present normal intellectual development. There have been no further descriptions in the literature since 1986.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Bedouin spastic ataxia syndrome
Ataksja spastyczna - nieprawidłowości oczu
Zespół Mousa, Al Din i Al Nassar
Zespół spastycznej ataksji Beduinów
Mousa-Al Din-Al Nassar syndrome
Spastic ataxia-ocular anomalies syndrome

Kod ORPHA

2572

Kod OMIM

271320

Kod ICD10

G11.8

Kod ICD11

9A70.Y

*Źródło

orphanet