

Ataksja - pancytopenia

Kod Orpha: 2585 Kod OMIM: 159550

Opis choroby *

Definicja

*Zespół ataksji i pancytopenii jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą, która charakteryzuje się ataksją mózdkową, cytopenią i predyspozycją do niewydolności szpiku kostnego i białaczki szpikowej. Zmienne objawy neurologiczne obejmują powoli postępującą ataksję mózdkową albo zaburzenia równowagi z zanikiem mózdku i obecnością okołokomorowych hiperintensywnych zmian w istocie białej mózgu na obrazach MRI mózgu w sekwencji T2, oczopląs poziomy i pionowy, dysmetrię, dyzartrię, objawy z układu piramidowego i zmniejszoną prędkość przewodnictwa nerwowego. Nieprawidłowości hematologiczne są zmienne i mogą występować sporadycznie; obejmują cytopenię dotyczącą wszystkich linii komórkowych, niedobór odporności, mielodysplazję szpiku i ostrą białaczkę szpikową.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Myelocerebellar disorder
Zaburzenie szpikowo-mózdkowe

Kod ORPHA

2585

Kod OMIM

159550

Kod ICD10

D61.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl