

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Myelocerebellar disorder
	Zaburzenie szpikowo-mózdkowe

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
2585	159550	D61.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet