

Opis choroby *

Definicja

An autosomal dominant cerebellar ataxia type 1 that is characterized by ataxia and cognitive impairment. Azoospermia is a typical feature in affected males.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Cerebellar ataxia with azoospermia and intellectual disability

Ataksja mózdkowa z azoospermią i niepełnosprawnością intelektualną

SCA32

SCA32

Kod ORPHA

276183

Kod OMIM

613909

Kod ICD10

G11.8

Kod ICD11

8A03.16

*Źródło

orphanet