

Opis choroby *

Definicja

*Zespół piramidowy z zanikiem rdzenia i oftalmoplegią (niedowładem mięśni gałkoruchowych) jest rzadką postacią rdzeniowo-opuszkowego zaniku mięśni, który charakteryzuje się uogólnioną hipotonią noworodków, postępującym porażeniem rdzeniowym oraz mostowo-opuszkowym, objawami piramidowymi i niedosłuchem. Typowe objawy to zewnętrzna oftalmoplegia i obustronne rozszerzenie źrenic. W literaturze nie ma nowych opisów od 1994 roku.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Hamano-Tsukamoto syndrome

Zespół Hamano i Tsukamoto

Kod ORPHA

1217

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G12.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet