

Ataksja mózdkowa - arefleksja - stopa wydrążona - atrofia nerwu wzrokowego - czuciowo-nerwowa utrata słuchu

Kod Orpha: 1171 Kod OMIM: 601338

Opis choroby *

Definicja

Rzadkie, dziedziczone autosomalnie dominująco zaburzenie neurologiczne, które charakteryzuje się ataksją mózdkową o wczesnym początku, powiązaną z brakiem odruchów, postępującym zanikiem nerwu wzrokowego, głuchotą czuciowo-nerwową, wydrążonymi stopami oraz nieprawidłowymi ruchami gałek ocznych.

Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
CAPOS syndrome
Zespół CAPOS
Cerebellar ataxia-areflexia-pes cavus-optic atrophy-sensorineural deafness syndrome

Kod ORPHA
1171

Kod OMIM
601338

Kod ICD10
G11.1

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