

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