

# Autosomalna recesywna wrodzona ataksja mózdkowa z powodu niedoboru MGLUR1

## Kod Orpha: 324262 Kod OMIM: 614831

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic, slowly progressive neurodegenerative disease resulting from MGLUR1 deficiency characterized by global developmental delay (beginning in infancy), mild to severe intellectual deficit with poor or absent speech, moderate to severe stance and gait ataxia, pyramidal signs (e.g. hyperreflexia) and mild dysdiadochokinesia, dysmetria, tremors, and/or dysarthria. Oculomotor signs, such as nystagmus, strabismus, ptosis and hypometric saccades, may also be associated. Brain imaging reveals progressive, generalized, moderate to severe cerebellar atrophy, inferior vermian hypoplasia, and/or constitutionally small brain.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

Autosomal recessive congenital cerebellar ataxia due to metabotropic glutamate receptor 1 deficiency  
Autosomalna recesywna ataksja mózdkowordzeniowa typu 13  
Autosomalna recesywna wrodzona ataksja mózdkowa z powodu niedoboru receptora 1 metabotropowego glutaminianu  
SCAR13  
Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 13  
SCAR13

**Kod ORPHA**  
324262

**Kod OMIM**  
614831

**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](http://www.orphanet.pl)