

Niepostępująca ataksja mózdkowa z niepełnosprawnością intelektualną

Kod Orpha: 314647 Kod OMIM: 614756

Opis choroby *

Definicja

A rare subtype of autosomal dominant cerebellar ataxia type 1 (ADCA type 1) characterized by the onset in infancy of cerebellar ataxia, neonatal hypotonia (in some), mild developmental delay and, in later life, intellectual disability. Less common features include dysarthria, dysmetria and dysmorphic facial features (long face, bulbous nose long philtrum, thick lower lip and pointed chin).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

314647

Kod OMIM

614756

Kod ICD10

G11.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.