

# 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.