

Zespół ataksja-niepełnosprawność intelektualna-apraksja okoruchowa-torbiele mózdzku

Kod Orpha: 370022 Kod OMIM: 615960

Opis choroby *

Definicja

A rare neuro-ophthalmological disease characterized by nonprogressive cerebellar ataxia, delayed motor and language development and intellectual disability, in addition to ophthalmological abnormalities (e.g. oculomotor apraxia, strabismus, amblyopia, retinal dystrophy and myopia). Cerebellar cysts, cerebellar dysplasia and cerebellar vermis hypoplasia, seen on magnetic resonance imaging, are also characteristic of the disease.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Poretti-Boltshauser syndrome

Poretti-Boltshauser syndrome

Kod ORPHA

370022

Kod OMIM

615960

Kod ICD10

G11.1

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.