

Autosomalny recesywny zanik mózdzku

Kod Orpha: 363969 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalny recesywny zanik mózdzku jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem neurodegeneracyjnym, które charakteryzuje się powiększeniem komór i postępującym, symetrycznym zanikiem istoty szarej i białej kory mózgowej (z oszczędzeniem śródmózgowia, pnia mózgu, mózdzku i segmentów podnamiotowych). Objawia się we wczesnym dzieciństwie nabytym małogłowiem, drażliwością, regresem osiągniętych kamieni milowych w rozwoju, trudnościami w karmieniu, akatyzią, nieadekwatną reakcją przerażenia (np. na bodziec dźwiękowy), spastycznością (dłonie zaciśnięte w pięść, sztywność ramion, ruch nożycowy nóg), nieprawidłowym napięciem mięśniowym pod postacią obniżonego napięcia mięśni tułowia i wzmożonego napięcia mięśni kończyn dolnych, zaburzeniami widzenia i drgawkami.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
363969

Kod OMIM
-

Kod ICD10
G31.8

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