

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalny recesywny zanik mózdzku jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem neurodegeneracyjnym, które charakteryzuje się powiększeniem komórek 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 małogłowie, drażliwością, regresem osiągniętych kamieni milowych w rozwoju, trudnościami w karmieniu, akatyzją, 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