

# Autosomalny recesywny zespół ataksja mózdkowa-objawy piramidowe-oczopłás-apraksja okoruchowa

## Kod Orpha: 363429 Kod OMIM: 616204

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic, slowly progressive neurodegenerative disease characterized by delayed psychomotor development beginning in infancy, mild to profound intellectual disability, gait and stance ataxia, pyramidal signs (hyperreflexia, extensor plantar responses), dysarthria, and ocular abnormalities (e.g. nystagmus, oculomotor apraxia, abduction deficits, esotropia, ptosis). Brain imaging reveals progressive, generalized cerebellar atrophy, mild ventriculomegaly and, in some, retrocerebellar cysts.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA  
363429

Kod OMIM  
616204

Kod ICD10  
G11.1

Kod ICD11  
-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)