

Autosomalna recesywna wrodzona ataksja mózdkowa z powodu niedoboru GRID2

Kod Orpha: 363432 Kod OMIM: 616204

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, slowly progressive neurodegenerative disease resulting from GRID2 deficiency characterized by motor, speech and cognitive delay, hypotonia, truncal and appendicular ataxia, and eye movement abnormalities (tonic upgaze, nystagmus, oculomotor apraxia). Intention tremor may also be associated. Brain imaging reveals progressive cerebellar atrophy with cerebellar flocculus particularly affected.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Autosomal recessive congenital cerebellar ataxia due to ionotropic glutamate receptor delta-2 subunit deficiency
Autosomalna recesywna wrodzona ataksja mózdkowa z powodu niedoboru podjednostki delta-2 jonotropowego receptora glutaminianu
SCAR18
SCAR18

Kod ORPHA

363432

Kod OMIM

616204

Kod ICD10

G11.1

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