

Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa ze spastycznością o późnym początku

Kod Orpha: 352641 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic neurodegenerative disease characterized by childhood or adolescent-onset of cerebellar ataxia with dysarthria which slowly progresses and associates pyramidal signs, including lower limb spasticity, brisk reflexes, and Babinski and Hoffman signs. Patients typically present cerebellar ataxia with development of increasing asymmetric spasticity in upper and lower limbs, and variable axonal sensory or sensorimotor neuropathy. Additional heterogeneous features, including pes cavus, scoliosis, and abnormalities of the brain (e.g. cerebral atrophy), may also be associated.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive cerebellar ataxia due to GBA2 deficiency
Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa z powodu niedoboru GBA2

Kod ORPHA

352641

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G11.8

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