

# Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa związana ze spektryną

## Kod Orpha: 352403 Kod OMIM: 615386

### Opis choroby \*

#### Definicja

Spectrin-associated autosomal recessive cerebellar ataxia is a rare, genetic neurological disease, due to *SPTBN2* mutations, characterized by global development delay in infancy, followed by childhood-onset gait ataxia with limb dysmetria and dysdiadochokinesia, mild to severe intellectual disability, development of cerebellar atrophy, and abnormal eye movements (including a convergent squint, hypometric saccades, jerky pursuit movements and incomplete range of movement).

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Ataxie spinocérébelleuse à début infantile  
avec retard psychomoteur  
Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa -  
defekt poznawczy  
Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa  
związana ze spektryną typu 1  
SPARCA  
SPARCA1  
Autosomal recessive spinocerebellar ataxia  
type 14  
Infantile-onset spinocerebellar ataxia-  
psychomotor delay syndrome  
SCAR14  
SPARCA  
SPARCA1  
Spectrin-associated autosomal recessive  
cerebellar ataxia type 1

Kod ORPHA  
352403

Kod OMIM  
615386

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](http://www.orphanet.pl)