

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