

Autosomalna recesywna wolno postępująca ataksja rdzeniowo-mózdkowa o początku w wieku dziecięcym

Kod Orpha: 284324 Kod OMIM: 609270

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, autosomal recessive cerebellar ataxia disease characterized by slowly progressive spinocerebellar ataxia developing during childhood, manifesting with gait and limb ataxia, postural tremor, dysarthria, sensory alterations (e.g. decreased vibration sense), eye movement anomalies (i.e. nystagmus, saccadic pursuit, oculomotor apraxia), upper and lower limb fasciculations, and hyperreflexia with Babinski signs. Brain imaging reveals cerebellar, pontine, vermian and medullar atrophy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive spinocerebellar ataxia

type 7

Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-mózdkowa-7

SCAR7

SCAR7

Kod ORPHA

284324

Kod OMIM

609270

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