

Zespół autosomalna recesywna ataksja mózdkowa, padaczka i niepełnosprawność intelektualna z powodu niedoboru WWOX

Kod Orpha: 284282 Kod OMIM: 614322

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal recessive cerebellar ataxia-epilepsy-intellectual disability syndrome characterized by early-childhood onset of cerebellar ataxia associated with generalized tonic-clonic epilepsy and psychomotor development delay, dysarthria, gaze-evoked nystagmus and learning disability. Other features in some patients include upper motor neuron signs with leg spasticity and extensor plantar responses, and mild cerebellar atrophy on brain MRI.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive spinocerebellar ataxia

type 12

Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-mózdkowa-12

SCAR12

SCAR12

Kod ORPHA

284282

Kod OMIM

614322

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