

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