

Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa o początku w wieku dorosłym

Kod Orpha: 284289 Kod OMIM: 613728

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, autosomal recessive cerebellar ataxia disease characterized by adulthood-onset of slowly progressive spinocerebellar ataxia, manifesting with gait and appendicular ataxia, dysarthria, ocular movement anomalies (e.g. horizontal, vertical, and/or downbeat nystagmus, hypermetric saccades), increased deep tendon reflexes and progressive cognitive decline. Additional variable features may include proximal leg muscle wasting and fasciculations, pes cavus, inspiratory stridor, epilepsy, retinal degeneration and cataracts. Brain imaging reveals marked cerebellar atrophy and electromyography shows evidence of lower motor neuron involvement.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 10
Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-mózdkowa-10
SCAR10
SCAR10

Kod ORPHA

284289

Kod OMIM

613728

Kod ICD10

G11.2

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