

Autosomalna recesywna niepostępująca ataksja mózdkowa o początku w wieku niemowlęcym

Kod Orpha: 284332 Kod OMIM: 608029

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, autosomal recessive cerebellar ataxia disease characterized by nonprogressive cerebellar ataxia, with onset in infancy, manifesting with delayed motor and speech development, gait ataxia, dysmetria, hypotonia, increased deep tendon reflexes, and dysarthria. Additional variable manifestations include moderate nystagmus on lateral gaze, mild spasticity, intention tremor, short stature and pes planus. Brain imaging reveals cerebellar vermis atrophy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive spinocerebellar ataxia
type 6
Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-
mózdkowa-6
SCAR6
SCAR6

Kod ORPHA

284332

Kod OMIM

608029

Kod ICD10

G11.0

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