

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, autosomal recessive spastic ataxia disease characterized by cerebellar ataxia, spasticity, cerebellar (and in some cases cerebral) atrophy, dystonia, and leukoencephalopathy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ARSAL

ARSAL

Autosomalna recesywna ataksja spastyczna typu 3

SPAX3

Autosomal recessive spastic ataxia type 3

SPAX3

Kod ORPHA

314603

Kod OMIM

611390

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet