

Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa spowodowana niedoborem CWF19L1

Kod Orpha: 453521 Kod OMIM: 616127

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal recessive cerebellar ataxia characterized by early onset of slowly progressive cerebellar atrophy, clinically manifesting with extremity and truncal ataxia, global developmental delay, intellectual impairment, nystagmus, dysarthria, intention tremor, and pyramidal signs, among others.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SCAR17

Ataksja rdzeniowo-mózdkowa autosomalna recesywna typu 17

SCAR17

Spinocerebellar ataxia autosomal recessive type 17

Kod ORPHA

453521

Kod OMIM

616127

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