

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare genetic disease characterized by severe progressive sensorineural hearing loss and progressive cerebellar signs including gait ataxia, action tremor, dysmetria, dysdiadochokinesis, dysarthria, and nystagmus. Absence of deep tendon reflexes has also been reported. Age of onset is between infancy and adolescence. Brain imaging may show variable cerebellar atrophy in some patients.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Lichtenstein-Knorr syndrome  
Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-  
mózdkowa 19  
SCAR19  
Zespół Lichtensteina i Knorra  
Zespół postępującej autosomalnej recesywnej  
ataksji i czuciowo-nerwowej utraty słuchu  
Progressive autosomal recessive ataxia-  
sensorineural hearing loss syndrome  
SCAR19

#### Kod ORPHA

448251

#### Kod OMIM

616291

#### Kod ICD10

G11.1

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet