

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