

Zespół neurodegeneracyjny o początku w wieku dziecięcym z aksonalną neuropatią ruchową i czuciową i zanikiem nerwu wzrokowego

Kod Orpha: 457205 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare neurologic disease characterized by axonal sensorimotor neuropathy, progressive optic atrophy, cognitive deficit, bulbar dysfunction, seizures, and early hypotonia and feeding difficulties. Additional possible features include dystonia, scoliosis, joint contractures, ocular anomalies, and urogenital anomalies. Brain MRI reveals variable degrees of cerebral atrophy. The disease is fatal in childhood due to respiratory failure.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ANOAC

ANOAC

Zespół neuropatii aksonalnej, zaniku nerwu wzrokowego i deficytu poznawczego

Axonal neuropathy-optic atrophy-cognitive deficit syndrome

Kod ORPHA

457205

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G60.8

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