

Zespół ostrej niewydolności wątroby niemowląt, ataksji mózdkowej oraz obwodowej neuropatii czuciowej

Kod Orpha: 466794 Kod OMIM: 616719

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal recessive axonal hereditary motor and sensory neuropathy characterized by infantile onset of recurrent episodes of acute liver failure (resulting in chronic liver fibrosis and hepatosplenomegaly), delayed motor development, cerebellar dysfunction presenting as gait disturbances and intention tremor, neurogenic stuttering, and motor and sensory neuropathy with muscle weakness especially in the lower legs, and numbness. Mild intellectual disability was reported in some patients. MRI of the brain shows non-progressive atrophy of the cerebellar vermis and thinning of the optic nerve.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 21
Autosomalna recesywna ataksja mózdkowo-rdzeniowa typu 21
SCAR21
SCAR21

Kod ORPHA

466794

Kod OMIM

616719

Kod ICD10

G11.0

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