

# Zespół autosomalna recesywna atakcja mózdkowa-padaczka-niepełnosprawność intelektualna z powodu niedoboru KIAA0226

**Kod Orpha: 404499 Kod OMIM: 615705**

## Opis choroby \*

### Definicja

An extremely rare, autosomal recessive, hereditary cerebellar ataxia disorder characterized by early onset of progressive, mild to moderate gait and limb ataxia, moderate to severe dysarthria, and nystagmus or saccadic pursuit, frequently associated with epilepsy, moderate intellectual disability, delayed speech acquisition, and hyporeflexia in the upper extremities. Hyperreflexia in the lower extremities may also be associated.

### Dane

### Klasyfikacja

Choroba

### Synonimy

Autosomal recessive spinocerebellar ataxia  
type 15  
Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-  
mózdkowa typu 15  
SCAR15  
SCAR15  
Salih ataxia

### Kod ORPHA

404499

### Kod OMIM

615705

### 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](http://www.orphanet.pl)