

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół niepełnosprawności intelektualnej, grubych rysów twarzy, wielkogłowia i hipotrofii mózdzku jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem wad rozwojowych ośrodkowego układu nerwowego, który charakteryzuje się ciężką, postępującą ataksją mózdkową o wczesnym początku, związaną z postępującą niepełnosprawnością intelektualną umiarkowanego lub ciężkiego stopnia, całościowym opóźnieniem rozwoju, postępującym pogrubieniem rysów twarzy, względnym małowłóciem, bez drgawek. Może towarzyszyć niedosłuch zmysłowo-nerwowy. W badaniach neuroobrazowych widoczna jest atrofia/hipoplazja mózdzku.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type

#### Synonimy

20

Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 20

SCAR20

Intellectual disability-coarse face-macrocephaly-cerebellar hypoplasia syndrome

SCAR20

#### Kod ORPHA

397709

#### Kod OMIM

616354

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet