

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 małowłowie, 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