

Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa z powodu niedoboru CHIP

Kod Orpha: 412057 Kod OMIM: 615768

Opis choroby *

Definicja

A rare hereditary ataxia characterized by progressive truncal and limb ataxia resulting in gait instability. Dysarthria, dysphagia, nystagmus, spasticity of the lower limbs, mild peripheral sensory neuropathy, cognitive impairment and accelerated ageing have also been associated.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SCAR16

Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 16

SCAR16

Spinocerebellar ataxia autosomal recessive type 16

Kod ORPHA

412057

Kod OMIM

615768

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