

Zespół obustronnej arefleksji narządu przedśinnego i ataksji mózdkowej z neuropatią

Kod Orpha: 504476 Kod OMIM: 614575

Opis choroby *

Definicja

A rare slowly progressive autosomal recessive syndromic cerebellar ataxia characterized by late-onset cerebellar dysfunction (including gait and limb ataxia, nystagmus, and dysarthria), bilateral vestibulopathy (abnormal vestibulo-ocular reflex), and axonal sensory neuropathy. Variable features may include chronic cough and autonomic dysfunction. Brain imaging usually shows cerebellar atrophy.

Dane

Klasifikacja

Choroba

Synonimy

CABV syndrome

CANVAS

Cerebellar ataxia with bilateral vestibulopathy syndrome

CABV syndrome

CANVAS

Cerebellar ataxia with bilateral vestibulopathy syndrome

Kod ORPHA

504476

Kod OMIM

614575

Kod ICD10

G11.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

[orphanet](#)

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl