

Zespół wczesnej i postępującej encefalopatii, ataksji spastycznej, dystalnej atrofii mięśniowo-rdzeniowej

Kod Orpha: 496756 Kod OMIM: 617207

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic neurodegenerative disease characterized by neonatal to infantile onset of hypotonia, developmental delay, regression of motor skills with distal amyotrophy, ataxia, and spasticity, absent speech or dysarthria, and moderate to severe cognitive impairment. Optic atrophy may also be associated. Brain imaging shows cerebellar atrophy and thin corpus callosum, as well as brain iron accumulation in the pallidum and substantia nigra beginning during the second decade of life.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

496756

Kod OMIM

617207

Kod ICD10

G31.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl