

Zespół atrofii nerwu wzrokowego, ataksji, obwodowej neuropatii i całościowego opóźnienia rozwoju

Kod Orpha: 543470 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare mitochondrial disease characterized by a variable clinical phenotype with the core features of optic atrophy, ataxia, and hypotonia. Additional common manifestations include global developmental delay with or without regression, neuropathy, spasticity, and microcephaly, less frequently seizures, movement disorder, hearing loss, and respiratory failure. Brain imaging may show abnormalities of the corpus callosum, basal ganglia, and midbrain, cerebral or cerebellar atrophy, or white matter abnormalities. The condition is frequently fatal at an early age.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

543470

Kod OMIM

-

Kod ICD10

E88.8

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