

Autosomalna recesywna ataksja typu Beauce'a

Kod Orpha: 88644 Kod OMIM: 610743

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder characterised by a slowly progressive pure cerebellar ataxia associated with dysarthria. It has been described in 53 individuals from 26 families of Canadian origin. The mode of transmission is autosomal recessive. Positional cloning has led to the identification of several *SYNE1* gene mutations.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ARCA1

ARCA1

Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa
typu 1

SCAR8

Autosomal recessive cerebellar ataxia type 1

SCAR8

Kod ORPHA

88644

Kod OMIM

610743

Kod ICD10

G11.2

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