

Autosomalna, recesywna leukodystrofia hipomielinizująca związana z NKX6-2

Kod Orpha: 527497 Kod OMIM: 617560

Opis choroby *

Definicja

A rare leukodystrophy characterized by a spectrum of progressive neurologic manifestations comprising rapidly progressive early-onset nystagmus, spastic tetraplegia, and visual and hearing impairment, resulting in death in early childhood, as well as later onset of slowly progressive complex spastic ataxia with pyramidal and cerebellar symptoms and loss of developmental milestones. Brain imaging shows diffuse hypomyelination of the subcortical and deep white matter, cerebellar atrophy, and diffuse spinal cord volume loss.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy-progressive spastic ataxia
SPAX8
Autosomalna, recesywna leukodystrofia hipomielinizująca-postępująca
ataksja/niezborność spastyczna
SPAX8

Kod ORPHA

527497

Kod OMIM

617560

Kod ICD10

E75.2

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