

Opis choroby *

Definicja

Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS) is a neurodegenerative disorder characterised by early-onset cerebellar ataxia with spasticity, a pyramidal syndrome and peripheral neuropathy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ARSACS

SPAX6

ARSACS

Autosomalna recesywna ataksja spastyczna typu
6

Autosomal recessive spastic ataxia type 6

SPAX6

Kod ORPHA

98

Kod OMIM

270550

Kod ICD10

G11.1

Kod ICD11

8A03.1Y

*Źródło

orphanet