

# Autosomalna recesywna ataksja mózdkowa - ślepotą - głuchota

Kod Orpha: 95433 Kod OMIM: 271250

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare autosomal recessive syndromic cerebellar ataxia characterized by the association of early-onset cerebellar ataxia with hearing loss and blindness. Patients may also present demyelinating peripheral motor neuropathy. Cerebral MRI shows alterations of the cerebellar white matter without cerebellar atrophy.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Autosomal recessive spinocerebellar ataxia

type 3

SCAR3

Autosomal recessive spinocerebellar ataxia-blindness-hearing loss syndrome

SCABD

SCAR3

#### Kod ORPHA

95433

#### Kod OMIM

271250

#### Kod ICD10

G11.1

#### Kod ICD11

8A03.1Y

---

#### \*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](http://www.orphanet.pl)