

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