

Opis choroby *

Definicja

An autosomal dominant cerebellar ataxia type II that is characterized by progressive ataxia, motor system abnormalities, dysarthria, dysphagia and retinal degeneration leading to progressive blindness.

Dane

Klasyfikacja

Choroba	Synonimy
	Ataxia with pigmentary retinopathy
	Ataksja z retinopatią barwnikową
	SCA7
	Zespół mózgkowy - makulopatia barwnikowa
	Cerebellar syndrome-pigmentary maculopathy
	syndrome
	SCA7

Kod ORPHA

94147

Kod OMIM

164500

Kod ICD10

G11.8

Kod ICD11

8A03.16

*Źródło

orphanet