

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 mózdkowy - makulopatia barwnikowa

Cerebellar syndrome-pigmentary maculopathy syndrome

SCA7

Kod ORPHA

94147

Kod OMIM

164500

Kod ICD10

G11.8

Kod ICD11

8A03.16

*Źródło

orphanet