

Zespół niepełnosprawności rozwojowej, ataksji i napadów związanych z PUM1

Kod Orpha: 589515 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic syndromic intellectual disability characterized by developmental delay, intellectual disability, ataxia, and, more variably, seizures and short stature. Behavioral abnormalities may also be observed, as well as variable facial and other dysmorphic features (such as broad nasal bridge, hypertelorism, almond-shaped eyes, high-arched palate, and anomalies of the fingers and toes). Brain imaging may reveal dilated ventricles, small corpus callosum, or posterior fossa abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

PADDAS syndrome

Zespół PADDAS

Zespół niepełnosprawności rozwojowej, ataksji i drgawek związany z PUM1

SCA47

Spinocerebellar ataxia type 47

Kod ORPHA

589515

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G11.8

Kod ICD11

-

[*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