

Ataksja - hypogonadyzm - dystrofia błony naczyniowej

Kod Orpha: 1180 Kod OMIM: 215470

Opis choroby *

Definicja

A very rare autosomal recessive, slowly progressive neurodegenerative disorder characterized by the triad of cerebellar ataxia (that generally manifests at adolescence or early adulthood), chorioretinal dystrophy, which may have a later onset (up to the fifth-sixth decade) leading to variable degrees of visual impairment, and hypogonadotropic hypogonadism (delayed puberty and lack of secondary sex characteristics). Ataxia-hypogonadism-choroidal dystrophy syndrome belongs to a clinical continuum of neurodegenerative disorders along with the clinically overlapping cerebellar ataxia-hypogonadism syndrome (see this term).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Boucher-Neuhäuser syndrome
Zespół Bouchera i Neuhäusera

Kod ORPHA

1180

Kod OMIM

215470

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