

Zespół ataksji, głuchoty i niepełnosprawności intelektualnej

Kod Orpha: 1188 Kod OMIM: 208850

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic syndromic intellectual disability characterized by global developmental delay, intellectual disability, infantile or childhood onset of progressive ataxia, and bilateral sensorineural hearing impairment. Variable features include signs of upper and lower motor neuron disease, peripheral neuropathy, myopathic facies, lower limb muscle wasting, and heel contractures. There have been no further descriptions in the literature since 1993.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Ataxia-hearing loss-intellectual disability syndrome
Zespół Reardona i Baraitsera
Reardon-Baraitser syndrome

Kod ORPHA

1188

Kod OMIM

208850

Kod ICD10

G11.1

Kod ICD11

LD2H.Y

[*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