

# 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](http://www.orphanet.pl)