

# Zespół Richardsa i Rundle'a

Kod Orpha: 1399 Kod OMIM: 245100

## Opis choroby \*

### Definicja

Richards-Rundle syndrome is an extremely rare neurodegenerative disorder characterized by progressive spinocerebellar ataxia, sensorineural hearing loss, and hypergonadotropic hypogonadism associated with additional neurological manifestations (such as peripheral muscle wasting, nystagmus, intellectual disability or dementia) and ketoaciduria.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Ketoaciduria-intellectual disability-ataxia-deafness syndrome

Ketoaciduria - niepełnosprawność

intelektualna - ataksja - głuchota

Ketoaciduria-intellectual disability-ataxia-hearing loss syndrome

#### Kod ORPHA

1399

#### Kod OMIM

245100

#### Kod ICD10

G60.2

#### Kod ICD11

LD2H.Y

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)