

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