

Zespół Gemignaniego

Kod Orpha: 2074 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół Gemignaniego jest rzadką chorobą neurodegeneracyjną, która charakteryzuje się wolno postępującą ataksją, zanikiem mięśni rąk i przedramion, paraplegią spastyczną, postępującym niedosłuchem czuciowo-nerwowym, hipogonadyzmem i niskim wzrostem. Dodatkowe cechy obejmują uogólniony zanik mózdzku i wady obwodowego układu nerwowego. Opisywano również skrócenie szyjnego odcinka rdzenia kręgowego, niepełnosprawność intelektualną/w zakresie umiejętności językowych oraz miejscowe bielactwo. Od 1989 roku nie ma nowych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Spinocerebellar ataxia-amyotrophy-deafness syndrome
Ataksja mózdkowo-rdzeniowa - amiotrofia - głuchota
Spinocerebellar ataxia-amyotrophy-hearing loss syndrome

Kod ORPHA
2074

Kod OMIM
-

Kod ICD10
-

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