

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 Spinocerebellar ataxia-amyotrophy-deafness syndrome

Synonimy

Ataksja mózdkowo-rdzeniowa - amiotrofia - głuchota

Spinocerebellar ataxia-amyotrophy-hearing loss syndrome

Kod ORPHA

2074

Kod OMIM

-

Kod ICD10

-

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet