

# Niepostępująca ataksja mózdkowa sprzężona z chromosomem X

Kod Orpha: 314978 Kod OMIM: 302500

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Niepostępująca ataksja mózdkowa sprzężona z chromosomem X jest rzadką dziedziczną ataksją, która charakteryzuje się wczesnym opóźnieniem rozwoju ruchowego, ciężką hipotonią w okresie noworodkowym, niepostępującą ataksją i powolnymi ruchami oczu, z zachowanymi prawidłowymi zdolnościami poznawczymi i brakiem objawów piramidowych. Często u pacjentów obserwuje się drżenie zamiarowe, łagodne zaburzenia połykania i mowy. W MRI mózgu widoczny jest globalny zanik mózdku, nie obserwuje się jednak innych wad rozwojowych lub zwyrodnienia ośrodkowego i obwodowego układu nerwowego.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

SCAX5

Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 5  
sprzężona z chromosomem X

#### Kod ORPHA

314978

#### Kod OMIM

302500

#### Kod ICD10

G11.0

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