

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