

## 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

<b>Klasyfikacja</b> Choroba	<b>Synonimy</b> SCAX5 Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 5 sprzężona z chromosomem X
--------------------------------	---

<b>Kod ORPHA</b> 314978	<b>Kod OMIM</b> 302500	<b>Kod ICD10</b> G11.0
----------------------------	---------------------------	---------------------------

### Kod ICD11

-

---

### \*Źródło

orphanet