

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