

Opis choroby *

Definicja

*Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typ 42 jest rzadką, ataksją mózdkową o dziedziczeniu autosomalnym dominującym, która charakteryzuje się izolowanymi i wolno postępującymi objawami mózdkowymi, na które składają się niestabilność chodu, dyzartria, oczopląs, sakadyczne ruchy gałki ocznej i podwójne widzenie. Rzadziej występujące objawy podmiotowe i przedmiotowe to spastyczność, wygórowane odruchy, osłabienie dystalnego czucia wibracji, nagłe parcie na mocz lub nietrzymanie moczu oraz drżenie ciała.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SCA42

SCA typ 42

Kod ORPHA

458803

Kod OMIM

616795

Kod ICD10

G11.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet