

Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typ 43

Kod Orpha: 497764 Kod OMIM: 617017

Opis choroby *

Definicja

*Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 43 to rzadka ataksja mózdkowa typu I, dziedzicząca się w sposób autosomalny dominujący, która charakteryzuje się powoli postępującą niezbornością mózdkową o początku późnym, w wieku dorosłym, przebiegająca zwykle z zaburzeniami chodu i równowagi, i skojarzona z neuropatią obwodową o charakterze aksonalnym, która prowadzi do osłabienia/zaniku odruchów ścięgnistych oraz zaburzeń czucia. Mogą występować bóle kończyn dolnych oraz zanik mięśni, a także różne objawy pochodzenia mózdkowego, w tym dyzartria, oczopląs, sakady hipometryczne i drżenie.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SCA43

SCA typ 43

Kod ORPHA

497764

Kod OMIM

617017

Kod ICD10

G11.2

Kod ICD11

8A03.16

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.