

## 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 niezornością 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