

# **Autosomalna, recesywna leukodystrofia hipomielinizująca związana z NKX6-2**

## **Kod Orpha: 527497 Kod OMIM: 617560**

### **Opis choroby \***

#### **Definicja**

A rare leukodystrophy characterized by a spectrum of progressive neurologic manifestations comprising rapidly progressive early-onset nystagmus, spastic tetraplegia, and visual and hearing impairment, resulting in death in early childhood, as well as later onset of slowly progressive complex spastic ataxia with pyramidal and cerebellar symptoms and loss of developmental milestones. Brain imaging shows diffuse hypomyelination of the subcortical and deep white matter, cerebellar atrophy, and diffuse spinal cord volume loss.

#### **Dane**

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Choroba	Autosomal recessive hypomyelinating leukodystrophy-progressive spastic ataxia SPAX8
	Autosomalna, recesywna leukodystrofia hipomielinizująca-postępująca ataksja/niezborność spastyczna SPAX8
<b>Kod ORPHA</b> 527497	<b>Kod OMIM</b> 617560
<b>Kod ICD11</b> -	<b>Kod ICD10</b> E75.2

---

[\\* Źródło](#)

[orphanet](#)

## **Rozszerzony opis choroby**

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)