

# Ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 3 sprzężona z chromosomem X

**Kod Orpha: 85297 Kod OMIM: 301790**

## Opis choroby \*

### Definicja

X-linked spinocerebellar ataxia type 3 is a form of spinocerebellar degeneration characterized by onset in infancy of hypotonia, ataxia, sensorineural deafness, developmental delay, esotropia, and optic atrophy, and by a progressive course leading to death in childhood. It has been described one family with at least six affected males from five different sibships (connected through carrier females). It is transmitted as an X-linked recessive trait.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

SCAX3

SCAX3

Zespół ataksja sprzężona z chromosomem X - głuchota

X-linked ataxia-deafness syndrome

X-linked ataxia-hearing loss syndrome

#### Kod ORPHA

85297

#### Kod OMIM

301790

#### Kod ICD10

G11.1

#### Kod ICD11

8A03.1Y

---

#### [\\*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)