

Postępująca ataksja mózdkowa sprzężona z chromosomem X

Kod Orpha: 1175 Kod OMIM: 302800

Opis choroby *

Definicja

A rare X-linked cerebellar ataxia, characterized by a combination of upper and lower motor neuron signs, with an age of onset in the first or second decade, slow progression, and normal intelligence. Typical features of cerebellar dysfunction include gait and limb ataxia, intention tremor, dysmetria, dysdiadochokinesia, dysarthria, nystagmus, and hyperreflexia. Further phenotypic features are pes cavus, scoliosis, muscle atrophy, and peripheral sensory and motor nerve abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

1175

Kod OMIM

302800

Kod ICD10

G11.1

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl