

# Ataksja - hypogonadyzm - dystrofia błony naczyniowej

**Kod Orpha: 1180 Kod OMIM: 215470**

## Opis choroby \*

### Definicja

A very rare autosomal recessive, slowly progressive neurodegenerative disorder characterized by the triad of cerebellar ataxia (that generally manifests at adolescence or early adulthood), chorioretinal dystrophy, which may have a later onset (up to the fifth-sixth decade) leading to variable degrees of visual impairment, and hypogonadotropic hypogonadism (delayed puberty and lack of secondary sex characteristics). Ataxia-hypogonadism-choroidal dystrophy syndrome belongs to a clinical continuum of neurodegenerative disorders along with the clinically overlapping cerebellar ataxia-hypogonadism syndrome (see this term).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Boucher-Neuhäuser syndrome  
Zespół Bouchera i Neuhäusera

#### Kod ORPHA

1180

#### Kod OMIM

215470

#### Kod ICD10

G11.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*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)