

# Zespół ataksja spastyczna o wczesnym początku – padaczka miokloniczna - neuropatia

## Kod Orpha: 313772 Kod OMIM: 614487

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Zespół ataksja spastyczna o wczesnym początku – padaczka miokloniczna - neuropatia jest rzadkim dziedzicznym zespołem z ataksją spastyczną, który rozwija się w dzieciństwie i charakteryzuje powoli postępującą paraparezą spastyczną kończyn dolnych i ataksją mózdkową (z dysartrią, trudnościami w połykaniu, upośledzeniem funkcji ruchowych), której towarzyszy neuropatia czuciowo-ruchowa (osłabienie i zanik dystalnych mięśni kończyn dolnych) oraz postępująca padaczka miokloniczna. Mogą również wystąpić objawy oczne (opadanie powiek, apraksja okoruchowa), dysmetria, dysdiadochokineza, ruchy dystoniczne i mioklonie.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

AFG3L2-related spastic ataxia-myoclonic epilepsy-neuropathy syndrome  
Autosomalna recesywna ataksja spastyczna typu 5  
SPAX5  
Zespół ataksja spastyczna związana z AFG3L2-neuropatia  
Autosomal recessive spastic ataxia type 5  
SPAX5

#### Kod ORPHA

313772

#### Kod OMIM

614487

#### Kod ICD10

G11.4

#### 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)