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 móżdżkową (z dysartrią, trudnościami w połykaniu, upośledzeniem funkcji ruchowych), której towarzyszy neuropatia czuciowo-ruchową (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	Synonimy
Choroba	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	**Kod OMIM**	**Kod ICD10**
313772	614487	G11.4

Kod ICD11
-

---

*Źródło

orphanet