

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-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

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