

Zespół dystonia-afonia

Kod Orpha: 412217 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół dystonia - afonia jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z dystonią, który charakteryzuje się wolno postępującą, ciężką, uogólnioną dystonią, rozprzestrzeniającą się od głowy do części ogonowej z wyraźnym zajęciem twarzy i okolicy ustno-żuchwowej i prowadzi do ciężkiej anartrii (utrata zdolności artykulacji) i/lub afonii, trudności w połykaniu i zaburzeń chodu. Dodatkowe objawy to spowolnione poziome ruchy sakadyczne (ruchy skokowe oka), subkliniczna padaczka, mioklonie prowokowane błyskami światła, zmiany przerostowe jamy ustnej (np. przerost dziąseł lub języka), a także opóźnione osiągnięcie kamieni milowych w rozwoju i zaburzenia funkcji poznawczych.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
412217

Kod OMIM
-

Kod ICD10
G24.8

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl