

# 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](http://www.orphanet.pl)