

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	Kod OMIM	Kod ICD10
412217	-	G24.8
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet