

Zespół MEPAN

Kod Orpha: 508093 Kod OMIM: 617282

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic neurological disorder characterized by childhood-onset dystonia with distinctive MRI changes in the basal ganglia, and optic atrophy developing either immediately or within a few years after the appearance of dystonia. Additional symptoms include chorea and other movement disorders, dysarthria, or nystagmus, among others. Motor disability progresses gradually, while cognitive function is relatively spared.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Autosomal recessive childhood-onset dystonia, DYT29 type
DYT29
Dystonia 29
Autosomalna recesywna dystonia o wczesnym początku w dzieciństwie, typu DYT29
Zespół uogólnionej dystonii wieku dziecięcego z zanikiem nerwu wzrokowego
Zespół neurozwyrodnieniowy związany z białkiem mitochondrialnym reduktazy enoilo-CoA
Childhood-onset generalized dystonia-optic atrophy syndrome
DYT29
Dystonia 29
Mitochondrial enoyl CoA reductase protein-associated neurodegeneration syndrome

Kod ORPHA
508093

Kod OMIM
617282

Kod ICD10
E88.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl