

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](#)

orpho:net