

## 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](#)

orphonet