

Postępująca padaczka miokloniczna typu 3

Kod Orpha: 263516 Kod OMIM: 611726

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, neuronal ceroid lipofuscinosis disorder characterized by infantile- to early childhood-onset of progressive myoclonic seizures (occasionally accompanied by generalized tonic-clonic seizures) and severe, progressive neurological regression, leading to psychomotor and cognitive decline, cerebellar ataxia, dementia and, frequently, early death. Vision loss may be associated. EEG typically reveals epileptiform activity with predominance in the posterior region and photosensitivity.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

CLN14 disease

EPM3

PME typu 3

Postępująca padaczka miokloniczna z powodu niedoboru KCTD7

EPM3

PME type 3

Progressive myoclonic epilepsy due to KCTD7 deficiency

Progressive myoclonus epilepsy type 3

Kod ORPHA

263516

Kod OMIM

611726

Kod ICD10

G40.3

Kod ICD11

8A61.41

[*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