

Zespół drgawek niemowlęcych, opóźnienia psychoruchowego, postępującego zaniku mózgu oraz choroby zwojów podstawnych

Kod Orpha: 263410 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Zespół drgawek niemowlęcych, opóźnienia psychoruchowego, postępującego zaniku mózgu oraz choroby zwojów podstawnych jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem metabolizmu i transportu tiaminy przez błony komórkowe. Charakteryzuje się skurczami niemowlęcymi prowadzącymi do objawowych napadów drgawkowych uogólnionych lub częściowych, ciężkim całościowym opóźnieniem rozwoju, postępującym zanikiem mózgu i obustronnym uszkodzeniem zwojów wzgórza i podstawy mózgu.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
263410

Kod OMIM
-

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