

# 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](http://www.orphanet.pl)