

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