

Opis choroby *

Definicja

Pelizaeus-Merzbacher disease (PMD) in female carriers is the presentation of PMD (see this term) in some women carrying mutations in the *PLP1* gene (Xq22).

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Kod ORPHA

280229

Kod OMIM

-

Kod ICD10

E75.2

Kod ICD11

8A44.0

*Źródło

orphanet