

Ciężka encefalopatia noworodkowa z małogłowieciem

Kod Orpha: 209370 Kod OMIM: 300673

Opis choroby *

Definicja

Severe neonatal-onset encephalopathy with microcephaly is a rare monogenic disease with epilepsy characterized by neonatal-onset encephalopathy, microcephaly, severe developmental delay or absent development, breathing abnormalities (including central hypoventilation and/or respiratory insufficiency), intractable seizures, abnormal muscle tone and involuntary movements. Early death is usual.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Severe congenital encephalopathy due to MECP2 mutation
Ciężka wrodzona encefalopatia z powodu mutacji MECP2

Kod ORPHA

209370

Kod OMIM

300673

Kod ICD10

Q02

Kod ICD11

LD20.2

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.