

# 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.