

Opis choroby *

Definicja

Familial infantile bilateral striatal necrosis is the familial form of infantile bilateral striatal necrosis (IBSN; see this term), a syndrome of bilateral symmetric spongy degeneration of the caudate nucleus, putamen and globus pallidus characterized by developmental regression, choreoathetosis and dystonia progressing to spastic quadriparesis.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Familial IBSN

Rodzinna dziecięca martwica nigrostriatalna

Rodzinna IBSN

Rodzinne dziecięce zwyrodnienie nigrostriatalne

Familial infantile striatonigral degeneration

Familial infantile striatonigral necrosis

Kod ORPHA

225154

Kod OMIM

500003

Kod ICD10

G23.2

Kod ICD11

LD90.Y

*Źródło

orphanet