

Opis choroby *

Definicja

*Hipomielinizacja obejmująca pień mózgu i rdzeń kręgowy z spastycznością nóg jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną leukodystrofią, która charakteryzuje się rozlaną hipomielinizacją w położonej nadnamiotowo istocie białej mózgu, pniu mózgu i rdzeniu kręgowym. U chorych zwykle obserwuje się oczopląs, spastyczność kończyn dolnych, hipotonię i opóźnienie rozwoju ruchowego, a także nieprawidłowości sygnału na obrazach MRI, obejmujące ciało modzelowate, przedni odcinek pnia mózgu, drogi piramidowe, górne i dolne szypułki mózdzku, kolumny grzbietowe i/lub boczne drogi korowo-rdzeniowe.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

HBSL

HBSL

Kod ORPHA

363412

Kod OMIM

615281

Kod ICD10

E75.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet