

# Ciężki zespół neurodegeneracyjny z lipodystrofią

## Kod Orpha: 363400 Kod OMIM: 615924

### Opis choroby \*

#### Definicja

Severe neurodegenerative syndrome with lipodystrophy is a rare, genetic, neurodegenerative disorder characterized by progressive psychomotor and cognitive regression (manifesting with gait ataxia, spasticity, loss of language, mild to severe intellectual disability, pyramidal and extrapyramidal signs and, frequently, development of tetraplegia or tetraparesis) associated with variable degrees of lipodystrophy, hepatomegaly, hypertriglyceridemia and muscular hypertrophy. Hyperactivity, tremor and development of seizures may also be associated.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Severe neurodegenerative syndrome due to BSCL2 deficiency  
Ciężki zespół neurodegeneracyjny z niedoborem BSCL2

#### Kod ORPHA

363400

#### Kod OMIM

615924

#### Kod ICD10

G31.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)