

Leukodystrofia hipomielinizująca z lub bez oligodoncji i/lub hipogonadyzmem

Kod Orpha: 289494 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare hypomyelinating leukodystrophy disorder characterized by the association of dental abnormalities (delayed dentition, abnormal order of dentition, hypodontia), hypogonadotropic hypogonadism, and hypomyelinating leukodystrophy manifesting with neurodevelopmental delay or regression and/or progressive cerebellar symptoms.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

POLR-related leukodystrophy
Leukodystrofia związana z Pol III

Kod ORPHA

289494

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G37.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.