

Niemowlęce zwyrodnienie mózdkowo-siatkówkowe

Kod Orpha: 313850 Kod OMIM: 614559

Opis choroby *

Definicja

*Niemowlęce zwyrodnienie mózdkowo-siatkówkowe jest rzadkim schorzeniem neurodegeneracyjnym, które charakteryzuje się hipotonią tułowia o wczesnym początku, różnymi postaciami napadów drgawkowych, atetozą, ciężkim całościowym opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną i różnymi nieprawidłowościami okulistycznymi, takimi jak zez, oczopląs, zanik nerwu wzrokowego i zwyrodnienie siatkówki.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
313850

Kod OMIM
614559

Kod ICD10
E88.8

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.