

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