

Autosomalny recesywny zespół leukoencefalopatii, udaru niedokrwiennego i zwyrodnienia barwnikowego siatkówki

Kod Orpha: 314572 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalny recesywny zespół leukoencefalopatii, udaru niedokrwiennego i zwyrodnienia barwnikowego siatkówki jest rzadką chorobą neurologiczną, która charakteryzuje się całościowym opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną, mnogimi zmianami niedokrwinnymi w MRI mózgu, zaburzeniami zachowania, dystonią, ruchami pływawczymi i zespołem piramidowym, dysmorfia twarzy (hiperteloryzm, łukowato wysklepione podniebienie, makroglosja – olbrzymi język), zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki, skoliozą, drgawkami.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

314572

Kod OMIM

-

Kod ICD10

I67.8

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