

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalny recesywny zespół leukoencefalopatii, udaru niedokrwienego i zwyrodnienia barwnikowego siatkówki jest rzadką chorobą neurologiczną, która charakteryzuje się całościowym opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną, mnogimi zmianami niedokrwienymi w MRI mózgu, zaburzeniami zachowania, dystonią, ruchami płasawicznymi i zespołem piramidowym, dysmorfią 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