

# Leukodystrofia metachromatyczna, postać niemowlęca późna

**Kod Orpha: 309256 Kod OMIM:**

## Opis choroby \*

### Definicja

A subtype of Metachromatic leukodystrophy characterized by rapidly progressive psychomotor regression with an onset before 30 months of age after a period of apparently normal development. Manifestations developing during the course of the disease are impaired feeding and swallowing due to pseudobulbar palsies, seizures, painful spasms, muscle weakness, ataxia, paralysis, dementia, and loss of speech, vision, and hearing, quickly resulting in complete loss of motor and cognitive skills, and decerebration. Death occurs within the first decade of life.

### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

Arylsulfatase A deficiency, late infantile form

MLD, postać niemowlęca późna

Niedobór arylsulfatazy A, postać niemowlęca późna

MLD, late infantile form

#### Kod ORPHA

309256

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

E75.2

#### Kod ICD11

5C56.02

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)