

Leukodystrofia metachromatyczna, postać młodzieńcza

Kod Orpha: 309263 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A subtype of Metachromatic leukodystrophy characterized by progressive psychomotor regression with an onset between 30 months and 16 years of age, often beginning with behavioral abnormalities or deterioration of school performance. Further manifestations are ataxia, gait disturbances, reduced deep tendon reflexes, spasticity, seizures, paralysis, dementia, and loss of speech, vision, and hearing, eventually resulting in complete loss of motor and cognitive skills, and decerebration. The rate of deterioration is variable with possible survival up to the third decade of life.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Arylsulfatase A deficiency, juvenile form
MLD, postać młodzieńcza
Niedobór arylsulfatazy A, postać młodzieńcza
MLD, juvenile form

Kod ORPHA

309263

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