

Opis choroby *

Definicja

Congenital insensitivity to pain with severe intellectual disability is a rare autosomal recessive hereditary sensory and autonomic neuropathy characterized by the complete absence of pain perception from birth, an unresponsiveness to soft touch, severe non-progressive cognitive delay, and normal motor movement/behavior and strength. Affected cases retained hot and cold perception.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Congenital absence of pain with severe intellectual disability
Wrodzona analgezia z głęboką niepełnosprawnością intelektualną
Wrodzona niewrażliwość na ból z ciężkimi niepostępującymi zaburzeniami poznawczymi
Wrodzona niewrażliwość na ból z zachowanym czuciem temperatury
Wrodzony brak czucia bólu z głęboką niepełnosprawnością intelektualną
Congenital analgesia with severe intellectual disability
Congenital insensitivity to pain with preserved temperature sensation
Congenital insensitivity to pain with severe non-progressive cognitive delay

Kod ORPHA

453510

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G60.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orpho:net