

# Autosomalna recesywna leukodystrofia hipomielinizacyjna zależna od VPS11

## Kod Orpha: 466934 Kod OMIM: 616683

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare genetic leukodystrophy identified in families of Ashkenazi Jewish descent, characterized by infancy onset of severe global developmental delay with very limited or absent speech and sometimes complete absence of motor development, hypotonia, spasticity, and acquired microcephaly. Seizures, hearing loss, visual impairment, and autonomic dysfunction have also been described. Brain imaging shows delayed myelination and other white matter abnormalities.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

VPS11-related autosomal recessive hypomyelinating leukoencephalopathy  
Autosomalna recesywna leukoencefalopatia hipomielinizacyjna zależna od VPS11

#### Kod ORPHA

466934

#### Kod OMIM

616683

#### Kod ICD10

G93.8

#### 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](http://www.orphanet.pl)