

## Opis choroby \*

### Definicja

A very rare genetic multisystemic disorder characterized by progressive neurological, ophthalmologic and endocrine manifestations leading to severe handicap.

### Dane

### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Kod ORPHA

2377

#### Kod OMIM

245800

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

LD90.Y

---

### \*Źródło

orphanet