

Zespół śmiertelnej spastyczności noworodków i encefalopatii padaczkowej

Kod Orpha: 435845 Kod OMIM: 614498

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic neurological disorder characterized by neonatal onset of rigidity and intractable seizures, with episodic jerking already beginning *in utero*. Affected infants have small heads, remain visually inattentive, do not feed independently, and make no developmental progress. Frequent spontaneous apnea and bradycardia usually culminate in cardiopulmonary arrest and death in infancy, although some cases were described with a milder clinical course and survival into childhood.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Lethal neonatal rigidity-multifocal seizure syndrome
Zespół śmiertelnej spastyczności noworodków i wielogniskowych ataków padaczkowych

Kod ORPHA

435845

Kod OMIM

614498

Kod ICD10

G40.4

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