

Autosomalna recesywna leukodystrofia hipomielinizująca zależna od RARS

Kod Orpha: 438114 Kod OMIM: 616140

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic leukodystrophy characterized by developmental delay, increased muscle tone leading later to spasticity, mild ataxia, nystagmus, dysarthria, intentional tremor, and mild intellectual disability. Brain imaging reveals supratentorial and infratentorial hypomyelination.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

438114

Kod OMIM

616140

Kod ICD10

E75.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.