

Zespół ciężkiej hipotonii noworodkowej, napadów padaczkowych i encefalopatii zależny od PURA

Kod Orpha: 438213 Kod OMIM: 616158

Opis choroby *

Definicja

A rare neurologic disease characterized by neonatal hypotonia, global developmental delay, feeding difficulties, and often seizures or seizure-like episodes. Other frequently observed signs and symptoms include variable dysmorphic features, myopathic facies, respiratory problems, and visual abnormalities, such as strabismus or esotropia. Brain imaging may show delayed myelination and other white matter abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

438213

Kod OMIM

616158

Kod ICD10

G40.4

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.