

Opis choroby *

Definicja

*Niedobór izomerazy rybozo-5-P jest niezwykle rzadkim, dziedzicznym zaburzeniem metabolizmu fosforanów pentoz, który charakteryzuje się postępującą leukoencefalopatią oraz znacząco podwyższonym stężeniem rybitolu i D-arabitolu w mózgu i płynach ustrojowych. Obraz kliniczny obejmuje opóźnienie psychoruchowe, padaczkę i powolną regresję neurologiczną o początku w dzieciństwie, z ataksją, spastycznością, zanikiem nerwu wzrokowego i neuropatią czuciowo-ruchową.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

440706

Kod OMIM

608611

Kod ICD10

G93.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet