

Zespół regresji psychomotorycznej, apraksji okoruchowej, zaburzenia ruchu i nefropatii

Kod Orpha: 505242 Kod OMIM: 617595

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic disease characterized by onset of neurological deterioration in the first two years of life, progressing to severe intellectual disability, profound ataxia, mild dyskinesia, axial hypotonia, camptocormia, and oculomotor apraxia. Some patients also develop nephropathy with features of tubulointerstitial nephritis, hypertension, and a tendency for hyperkalemia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Cerebrorenal syndrome, Perez type
Zespół mózgowo-nerkowy, typ Pereza

Kod ORPHA

505242

Kod OMIM

617595

Kod ICD10

E83.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.