

# Leukodystrofia hipomielinizująca autosomalna recesywna związana z C11ORF73

## Kod Orpha: 495844 Kod OMIM: 616881

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare leukodystrophy characterized by infantile onset of lower limb spasticity and severe developmental delay associated with delayed myelination and periventricular white matter abnormalities. Other reported signs and symptoms include microcephaly, optic atrophy, nystagmus, ataxia, or seizures.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

C11ORF73-related autosomal recessive hypomyelinating leukoencephalopathy  
Leukodystrofia hipomielinizująca z powodu niedoboru hikiishi  
Hypomyelinating leukodystrophy due to hikiishi deficiency

#### Kod ORPHA

495844

#### Kod OMIM

616881

#### Kod ICD10

G93.8

#### 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](http://www.orphanet.pl)