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 hikeshi
Hypomyelinating leukodystrophy due to hikeshi 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 - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl