

# Zespół wczesnej i postępującej encefalopatii, niedosłuchu, hipoplazji mostu i atrofii mózgu

## Kod Orpha: 500144 Kod OMIM: 617669

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic neurological disorder characterized by early-onset severe global developmental delay with regression, congenital or acquired microcephaly, hearing loss, truncal hypotonia, appendicular spasticity, and dystonia and/or myoclonus.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Early-onset progressive encephalopathy-brain atrophy-spasticity syndrome  
Zespół postępującej encefalopatii o wczesnym początku, utraty słuchu, hipoplazji mostu i zaniku mózgu  
PEBAS

#### Kod ORPHA

500144

#### Kod OMIM

617669

#### Kod ICD10

Q07.8

#### 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)