

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