

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 Early-onset progressive encephalopathy-brain atrophy-spasticity syndrome

Synonimy

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