

Ciężkie zaburzenie neurorozwojowe z trudnościami w odżywianiu, stereotypiami dłoni oraz obustronną zaćmą

Kod Orpha: 500545 Kod OMIM: 617393

Opis choroby *

Definicja

A rare pervasive developmental disorder characterized by microcephaly, profound developmental delay, intellectual disability, bilateral cataracts, severe epilepsy including infantile spasms, hypotonia, irritability, feeding difficulties leading to failure to thrive, and stereotypic hand movements. The disease manifests in infancy. Brain imaging reveals delay in myelination and cerebral atrophy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

500545

Kod OMIM

617393

Kod ICD10

F84.8

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