

# Zespół epilepsji o wczesnym początku, niepełnosprawności intelektualnej i wad mózgu

## Kod Orpha: 488635 Kod OMIM: 616917

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare congenital disorder of glycosylation characterized by early onset of hypotonia, severe global developmental delay, intellectual disability, and seizures. Ataxia, mild facial dysmorphism, and autistic behavior have also been reported. Brain MRI findings are variable and include cerebral atrophy, cerebellar hypoplasia/atrophy, and thin corpus callosum.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Congenital disorder of glycosylation due to  
PIGG deficiency  
Wrodzone zaburzenie glikolizacji z powodu  
niedoboru PIGG  
PIGG-CDG

#### Kod ORPHA

488635

#### Kod OMIM

616917

#### Kod ICD10

E77.8

#### 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)