

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