

Choroba zwojów podstawnych wrażliwa na biotyne

Kod Orpha: 65284 Kod OMIM: 607483

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic neurological disorder characterized by subacute encephalopathy with confusion, seizures, and movement disorder, often following a history of febrile illness. Imaging may reveal bilateral lesions in the basal ganglia. The disease usually becomes symptomatic in childhood and is life-threatening if left untreated, but symptoms can be reversed and progression prevented by treatment with high doses of biotin and thiamine.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

BBGD

BBGD

BTBGD

Choroba zwojów podstawnych wrażliwa na biotyne-tiaminę

BTBGD

Biotin-responsive basal ganglia disease

Kod ORPHA

65284

Kod OMIM

607483

Kod ICD10

G93.8

Kod ICD11

5C63.Y

[*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