

Choroba zwojów podstawnych wrażliwa na biotynę

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	Synonimy
Choroba	BBGD
	BBGD
	BTBGD
	Choroba zwojów podstawnych wrażliwa na biotynę-tiaminę
	BTBGD
	Biotin-responsive basal ganglia disease

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
65284	607483	G93.8

Kod ICD11
5C63.Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl