

# Niemowlęce zapalenie jelita z objawami neurologicznymi

**Kod Orpha: 565788 Kod OMIM: 618213**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare genetic disease characterized by infantile onset of severe inflammatory bowel disease manifesting with bloody diarrhea and failure to thrive, and central nervous system disease with global developmental delay and regression, impaired speech, hypotonia, hyperreflexia, and epilepsy. Brain imaging shows global cerebral atrophy, thin corpus callosum, delayed myelination, and posterior leukoencephalopathy. Cases with recurrent infections and impaired T-cell responses to stimulation, as well as decreased T-cell subsets, have been reported.

### Dane

### Klasyfikacja

Choroba

**Kod ORPHA**  
565788

**Kod OMIM**  
618213

**Kod ICD10**  
D89.8

**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)