

Encefalopatia epileptyczna i rozwojowa związana z SYNGAP1

Kod Orpha: 544254 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic developmental and epileptic encephalopathy (DEE) characterized by developmental delay, generalized epilepsy consisting of eyelid myoclonia with absences and myoclonic-atonic seizures, intellectual disability and autism spectrum disorder (ASD).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SYNGAP1-related DEE

SYNGAP1-related DEE

Kod ORPHA

544254

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G40.4

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.