

Choroba Pelizaeusa i Merzbachera

Kod Orpha: 702 Kod OMIM: 213900

Opis choroby *

Definicja

Pelizaeus-Merzbacher disease (PMD) is an X-linked leukodystrophy characterized by developmental delay, nystagmus, hypotonia, spasticity, and variable intellectual deficit. It is classified into three sub-forms based on the age of onset and severity: connatal, transitional, and classic PMD (see these terms).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Diffuse familial brain sclerosis

PMD

PMD

Pelizaeus-Merzbacher brain sclerosis

Sudanophilic leukodystrophy, Paelizeus-Merzbacher type

Kod ORPHA

702

Kod OMIM

213900

Kod ICD10

E75.2

Kod ICD11

8A44.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl