

# Encefalopatia związana z STXBP1

Kod Orpha: 599373 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

Rzadkie zaburzenie neurologiczne o podłożu genetycznym, które charakteryzuje się spektrum fenotypowym obejmującym ciężką niepełnosprawność intelektualną, opóźnienie rozwoju i, w większości przypadków, padaczkę o wczesnym początku. Najczęstszym typem napadów padaczkowych są napady zgięciowe, ale opisano szerokie spektrum ich rodzajów. Zaburzenia ruchowe obejmują ataksję, hipotonię, dystonię, drżenie, spastyczność i dyskinezy. U niektórych pacjentów występują objawy ze spektrum autyzmu. U starszych wiekiem pacjentów mogą wystąpić objawy parkinsonizmu, w tym drżenie, spowolnienie ruchowe i antecollis (opadania głowy i szyi).

### Dane

### Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA  
599373

Kod OMIM  
-

Kod ICD10  
G93.8

Kod ICD11  
-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)