

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	Kod OMIM	Kod ICD10
599373	-	G93.8
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet