

# Padaczka żeńska z niepełnosprawnością intelektualną

Kod Orpha: 101039 Kod OMIM: 300088

## Opis choroby \*

### Definicja

Female restricted epilepsy with intellectual disability is a rare X-linked epilepsy syndrome characterized by febrile or afebrile seizures (mainly tonic-clonic, but also absence, myoclonic, and atonic) starting in the first years of life and, in most cases, developmental delay and intellectual disability of variable severity. Behavioral disturbances (e.g. autistic features, hyperactivity, and aggressiveness) are also frequently associated. This disease affects exclusively females, with male carriers being unaffected, despite an X-linked inheritance.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

EFMR

EFMR

Zespół Juberga i Hellmana

Juberg-Hellman syndrome

#### Kod ORPHA

101039

#### Kod OMIM

300088

#### Kod ICD10

G40.8

#### 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)