

# Zespół podobny do PEHO

Kod Orpha: 99807 Kod OMIM: 617507

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół podobny do PEHO jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą neurologiczną, która charakteryzuje się postępującą encefalopatią, napadami padaczkowymi o wczesnym początku z hipsarytmią w zapisie EEG, obrzękiem twarzy i kończyn, ciężką hipotonią, wczesnym zatrzymaniem rozwoju psychoruchowego i dysmorfią twarzoczaszki (ewoluujące małogłowie, wąskie czoło, krótki nos, wydatne małżowiny uszne, otwarte usta, mikrognacja), przy braku objawów nerwowo-ocznych oraz nieprawidłowości w badaniach neuroobrazowych. Towarzyszy także słaba odpowiedź wzrokowa, zaburzenia wzrastania oraz i zwężające się palce.

### Dane

### Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA  
99807

Kod OMIM  
617507

Kod ICD10  
G93.4

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)