

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