

Opis choroby *

Definicja

Peripheral demyelinating neuropathy-central dysmyelinating leukodystrophy-Waardenburg syndrome-Hirschsprung disease (PCWH) is a systemic disease characterized by the association of the features of Waardenburg-Shah syndrome (WSS) with neurological features of variable severity.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Neurologic Waardenburg-Shah syndrome

Obwodowa neuropatia demielinizująca-ośrodkowa leukodystrofia demielinizująca - zespół Waardenburga - choroba Hirschsprunga

PCWH

WS4 plus

WS4"plus

PCWH

WS4 plus

Kod ORPHA

163746

Kod OMIM

609136

Kod ICD10

E75.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet