

# Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X - malformacja Dandy'ego i Walkera - choroba zwojów podstawnych - napady padaczkowe

Kod Orpha: 1568 Kod OMIM: 304340

## Opis choroby \*

### Definicja

Rzadka wada rozwojowa ośrodkowego układu nerwowego charakteryzująca się ciężką niepełnosprawnością intelektualną, hipotonią o wczesnym początku z postępującą spastycznością i przykurczami, choreoatetozą, drgawkami, dysmorfią twarzy (wydłużona twarz z wydatnym czołem) i nieprawidłowościami w badaniu obrazowym mózgu, takimi jak malformacja Dandy'ego-Walkera i odkładanie się żelaza.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Pettigrew Syndrome  
Sprzężony z chromosomem X zespół niepełnosprawności intelektualnej, malformacji Dandy-Walkera, choroby zwojów podstawy mózgu oraz drgawek

#### Kod ORPHA

1568

#### Kod OMIM

304340

#### Kod ICD10

Q04.8

#### Kod ICD11

LD90

---

[\\*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)