

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