

## 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