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

Kod ORPHA	**Kod OMIM**	**Kod ICD10**
1568	304340	Q04.8

Kod ICD11
LD90

---

*Źródło

orphanet