

:: Encefalopatia glicynowa, typ niemowlęcy

Orpha number: [ORPHA289860](#)

STRESZCZENIE

***Definicja choroby:**

Typ niemowlęcy encefalopatii glicynowej jest łagodną do ciężkiej postacią encefalopatii glicynowej (GE; zob. to hasło), którą cechuje wczesna hipotonia, opóźnienie rozwoju i drgawki.

Epidemiologia:

Częstość występowania postaci niemowlęcej encefalopatii glicynowej nie jest znana. Przypadki typu niemowlęcego spotyka się rzadziej, niż klasyczną postać noworodkową GE (Encefalopatia glicynowa, typ noworodkowy; zob. to hasło).

Opis kliniczny:

Pacjenci, po początkowym okresie prawidłowego rozwoju, są konsultowani z powodu drgawek, które pojawiły się w wieku niemowlęcym oraz różnego rodzaju opóźnień rozwoju o charakterze psychoruchowym; często przez stosunkowo długi czas obserwuje się hipotonię. Drgawki dowolnego typu występują u mniej niż połowy pacjentów, a u niektórych - płasawica i atetoza. Opóźnienie rozwoju dotyczy głównie mowy, niekiedy zgłaszane są problemy z zachowaniem dzieci, takie jak napady złości, drażliwość, agresywność i wściekłość. Rozpoznaje się czasem zaburzenie hiperkinetyczne z towarzyszącymi zaburzeniami zachowania (ADHD). Pacjenci nie popadają w letarg czy śpiączkę po urodzeniu, jak dzieje się to w wypadku noworodkowej postaci GE. Choroba ma przebieg łagodny bądź ciężki (równy rozkład po 50%).

Etiologia:

Encefalopatię glicynową wywołują mutacje w dwóch genach: *GLDC* (9p22) i *AMT* (3p21.2-p21.1).

Poradnictwo genetyczne:

Postać noworodkowa encefalopatii glicynowej jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny.



Recenzent-ekspert: dr S. Kure

Data: wrzesień 2012

Tłumaczenie: wrzesień 2013

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

