

# Dysplazja kory mózgowej z padaczką ogniskową

## Kod Orpha: 163681 Kod OMIM: 610042

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Dysplazja kory mózgowej z padaczką ogniskową jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną padaczką, która charakteryzuje się stosunkowo dużym obwodem głowy lub makrocefalią, osłabieniem lub brakiem głębokich odruchów ścięgniastych i łagodnym opóźnieniem ruchowym w okresie niemowlęcym, w przebiegu której pojawiają się następnie oporne na leczenie, ogniskowe napady padaczkowe z regresją mowy, zaburzeniami zachowania (nadpobudliwość, zaburzenia koncentracji, zachowania agresywne/autoagresja, cechy autystyczne) i niepełnosprawnością intelektualną w późniejszym życiu.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CDFE syndrome

CDFES

CNTNAP2-related DEE

Cortical dysplasia-focal epilepsy syndrome

#### Kod ORPHA

163681

#### Kod OMIM

610042

#### Kod ICD10

Q04.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*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)