

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 ścięgnistych i łagodnym opóźnieniem ruchowym w okresie niemowlęcym, w przebiegu której pojawiają się następnie odporne 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