

Oftalmoplegia - niepełnosprawność intelektualna - język pobrużdżony

Kod Orpha: 2743 Kod OMIM: 165150

Opis choroby *

Definicja

*Oftalmoplegia - niepełnosprawność intelektualna - język pobrużdżony jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się wrodzoną, zewnętrzną oftalmoplegią, pobrużdżonym językiem, postępującym stwardnieniem naczyńówki i siatkówki oraz niepełnosprawnością intelektualną. Towarzyszyć może obustronne opadanie powiek, obustronne osłabienie mięśni twarzy, zespół Parinauda (nieprawidłowa ruchomość gałek ocznych, zaburzona funkcja źrenic), porażenie konwergencji i krótkowzroczność. Od 1975 roku w literaturze nie ma nowych opisów.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Levic-Stefanovic-Nikolic syndrome
Zespół Levica, Stefanovica i Nikolica

Kod ORPHA

2743

Kod OMIM

165150

Kod ICD10

H51.2

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