

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.inf brsup

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych Levic-Stefanovic-Nikolic syndrome	Zespół Levica, Stefanovica i Nikolica

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
2743	165150	H51.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet