

Zespół agenezji ciała modelowatego i nieprawidłowych narządów płciowych

Kod Orpha: 2508 Kod OMIM: 300004

Opis choroby *

Definicja

Corpus callosum agenesis-abnormal genitalia syndrome is a rare, genetic developmental defect during embryogenesis syndrome characterized by agenesis of the corpus callosum, mild to severe neurological manifestations (intellectual disability, developmental delay, epilepsy, dystonia), and urogenital anomalies (hypospadias, cryptorchidism, renal dysplasia, ambiguous genitalia). Additionally, skeletal anomalies (limb contractures, scoliosis), dysmorphic facial features (prominent supraorbital ridges, synophris, large eyes) and optic atrophy have been observed.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

ACC-abnormal genitalia syndrome
Zespół Proudą
Zespół Proudą, Levine'a i Carpentera
Zespół małogłowia, agenezji ciała modelowatego i nieprawidłowych narządów płciowych
Microcephaly-corpor callosum agenesis-abnormal genitalia syndrome
Proud syndrome
Proud-Levine-Carpenter syndrome

Kod ORPHA

2508

Kod OMIM

300004

Kod ICD10

Q87.8

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