

## 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 ACC-abnormal genitalia syndrome

#### Synonimy

Zespół Proud  
Zespół Proud, Levine'a i Carpentera  
Zespół małowłowa, agenezji ciała  
modzelowatego i nieprawidłowych narządów  
płciowych  
Microcephaly-corporum 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