

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