

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalnie dominujące pierwotne małowłowie jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną wadą rozwojową powstałą podczas embriogenezy, która charakteryzuje się wrodzonym, niepostępującym małowłowiem z obwodem głowy w wymiarze potyliczno-czołowym o 2 lub więcej odchyłeń standardowych poniżej średniej dla wieku, płci i pochodzenia etnicznego, związanym z prawidłową architekturą mózgu i nie jest powikłana innymi nieprawidłowościami. Może towarzyszyć (lub nie) niepełnosprawność intelektualna od pogranicza normy do stopnia umiarkowanego, a także opóźnienie rozwoju psychoruchowego o wczesnym początku.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp etiologiczny

Kod ORPHA

2514

Kod OMIM

616311

Kod ICD10

Q02

Kod ICD11

LA05.0

*Źródło

orphanet