

Autosomalnie recesywna chorioretinopatia - małogłowie

Kod Orpha: 2518 Kod OMIM: 616335

Opis choroby *

Definicja

A rare neuro-ophthalmological disease characterized by severe microcephaly of prenatal onset (with diminutive anterior fontanelle and sutural ridging), growth retardation, global developmental delay and intellectual disability (ranging from mild to profound), dysmorphic features (sloping forehead, micro/retrognathia, prominent ears) and visual impairments (including microphthalmia to anophthalmia, generalized retinopathy or multiple punched-out retinal lesions, retinal folds with retinal detachment, optic nerve hypoplasia, strabismus, nystagmus). Brain MRI may show reduced cortical size, cerebral hemispheres, corpus callosum, pachygyria, symplified gyral folding or normal pattern. Other associated features include epilepsy and neurological deficits.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Autosomal recessive chorioretinopathy-microcephaly-intellectual disability syndrome
Zespół toksoplazmozy rzekomej

Kod ORPHA

2518

Kod OMIM

616335

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

9B61

[*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