

Hipoplazja istoty białej - agnezja ciała modzelowatego - niepełnosprawność intelektualna

Kod Orpha: 3207 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by severe white matter hypoplasia, corpus callosum agenesis or extreme hypoplasia, severe intellectual disability, failure to thrive and minor midline facial dysmorphism (including hypertelorism, broad nasal root, micrognathia). There have been no further descriptions in the literature since 1993.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Curatolo-Cilio-Pessagno syndrome
Zespół Curatolo, Cilio i Pessagno

Kod ORPHA

3207

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl