

Mikrocefalia - napady padaczkowe - niepełnosprawność intelektualna - choroba serca

Kod Orpha: 2519 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare, multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by microcephaly, intellectual disability, seizures, and congenital heart defects (e.g. atrial/ventricular septal defect, hypoplastic aortic arch with persistent ductus arteriosus). Additional manifestations include mild hypothyroidism, skeletal abnormalities, micropenis, delayed psychomotor development, dysmorphic facial features (including epicanthus, depressed nasal bridge, prominent antitragus), and pulmonary vascular occlusive disease. There have been no further descriptions in the literature since 1989.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad
wrodzonych

Kod ORPHA
2519

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
-

[*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