

# Lizencefalia sprzężona z chromosomem X z nieprawidłowymi narządami płciowymi

## Kod Orpha: 452 Kod OMIM: 300215

### Opis choroby \*

#### Definicja

X-linked lissencephaly with abnormal genitalia (XLAG) is a rare, genetic, central nervous system malformation disorder characterized, in males, by lissencephaly (with posterior predominance and moderately thickened cortex), complete absence of corpus callosum, neonatal-onset (mainly perinatal) intractable seizures, postnatal microcephaly, severe hypotonia, poor responsiveness and hypogonadism (micropenis, hypospadias, cryptorchidism, small scrotal sac). Defective temperature regulation and chronic diarrhea may be additionally observed.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

X-linked lissencephaly with ambiguous genitalia  
Lizencefalia sprzężona z chromosomem X - agnezja ciała modzelowatego - anomalie narządów płciowych  
Lizencefalia sprzężona z chromosomem X z obojnaczymi narządami płciowymi  
Zespół XLAG (Lizencefalia sprzężona z chromosomem X z nieprawidłowymi narządami płciowymi)  
X-linked lissencephaly-corpor callosum agenesis-genital anomalies syndrome  
XLAG (X-linked lissencephaly with abnormal genitalia) syndrome

Kod ORPHA

452

Kod OMIM

300215

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

-

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](http://www.orphanet.pl)