

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