

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 X-linked lissencephaly with ambiguous genitalia

Lizencefalia sprzężona z chromosomem X -
agnestia 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 OMIM

300215

Kod ICD10

Q04.3

Kod ORPHA

452

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet