

## 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 -  
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 OMIM

300215

Kod ICD10

Q04.3

Kod ORPHA

452

Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet