

Autosomalna recesywna szerokozakrętość czołowo-skroniowa

Kod Orpha: 329329 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalna recesywna szerokozakrętość czołowo-skroniowa to wada mózgowia, która charakteryzuje się symetryczną, obustronną pachygyrią z prawidłowym obwodem głowy, bez polimikrogyrii (drobnozакrętości). Objawy kliniczne obejmują opóźnienie rozwoju, umiarkowaną niepełnosprawność intelektualną, prawidłowe lub nieznacznie obniżone napięcie mięśniowe, osłabienie odruchów, telekantus lub hiperteloryzm.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
329329

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q04.3

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl