

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalna recesywna szerokokątkowość czołowo-skroniowa to wada mózgowia, która charakteryzuje się symetryczną, obustronną pachygyrią z prawidłowym obwodem głowy, bez polimikrogyrii (drobnozakątkowości). 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