

# Pierwotna karłowatość mikrocefaliczna z powodu ZNF335

Kod Orpha: 329228 Kod OMIM: 615095

## Opis choroby \*

### Definicja

Microcephalic primordial dwarfism due to ZNF335 deficiency is characterized by severe antenatal microencephaly, simplified gyration, agenesis of the corpus callosum, absence of basal ganglia (very rare), pontocerebellar atrophy and involvement of the white matter with secondary cerebral atrophy. Congenital cataract, choanal atresia, multiple arthrogryposis and spastic tetraparesis can occur.

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Microcephalic primordial dwarfism, Walsh type  
Pierwotna karłowatość mikrocefaliczna, typ Walsha

#### Kod ORPHA

329228

#### Kod OMIM

615095

#### Kod ICD10

Q87.1

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

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](http://www.orphanet.pl)