

# Pierwotna karłowatość mikrocefaliczna typu Alazamiego

## Kod Orpha: 319671 Kod OMIM: 615071

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Pierwotna karłowatość mikrocefaliczna typu Alazamiego, jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną wadą rozwojową powstałą podczas embriogenezy, która charakteryzuje się ciężką niepełnosprawnością intelektualną, wyraźną dysmorfią twarzy (trójkątna twarz z wydatnym czołem, wąskie szpary powiekowe, głęboko osadzone oczy, nisko osadzone uszy, szeroki nos, niedorozwój kości jarzmowej, krótka rynienka podnosowa, duże usta, szeroko rozstawione zęby) i proporcjonalnym niskim wzrostem, zarówno w okresie pre- jak i postnatalnym, od karłowatości pierwotnej (wzrost poniżej -3,5 SD) do łagodniejszego fenotypu z mniej nasilonym zahamowaniem wzrastania (wzrost poniżej -2,5 SD). Inne opisywane objawy dotyczą układu kostnego (np. skolioza) oraz obejmują małogłowie, mimowolne ruchy rąk, nadwrażliwość na bodźce i problemy behawioralne, takie jak lęk.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Microcephalic primordial dwarfism, Alazami type  
Microcephalic primordial dwarfism, Alazami type

#### Kod ORPHA

319671

#### Kod OMIM

615071

#### 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)