

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