

Opis choroby *

Definicja

*Pierwotna karłowatość mikrocefaliczna typu Alazamięgo, jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną wadą rozwojową powstałą podczas embriogenezy, która charakteryzuje się ciężką niepełnosprawnością intelektualną, wyraźną dysmorfiją 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 małowagę, mimowolne ruchy rąk, nadwrażliwość na bodźce i problemy behawioralne, takie jak lęk.

Dane

Klasyfikacja

Synonimy

Zespół wad wrodzonych Microcephalic primordial dwarfism, Alazami type
Microcephalic primordial dwarfism, Alazami type

Kod ORPHA

319671

Kod OMIM

615071

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet