

# Zespół ciężka niepełnosprawność ruchowa i intelektualna-głuchota czuciowo-nerowa-dystonia

## Kod Orpha: 369939 Kod OMIM: 300475

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic, neurological disorder characterized by intrauterine growth retardation, failure to thrive, infantile onset of sensorineural deafness, severe global developmental delay or absent psychomotor development, paraplegia or quadriplegia with dystonia and pyramidal signs, microcephaly, ocular abnormalities (strabismus, optic atrophy), mildly dysmorphic features (deep-set eyes, prominent nasal bridge, micrognathia), seizures and abnormalities of brain morphology (hypomyelinating white matter changes, cerebral atrophy).

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Severe motor and intellectual disabilities-sensorineural hearing loss-dystonia syndrome  
Severe motor and intellectual disabilities-sensorineural hearing loss-dystonia syndrome

#### Kod ORPHA

369939

#### Kod OMIM

300475

#### Kod ICD10

Q87.8

#### 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)