

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