

Zespół niepełnosprawność intelektualna-napady padaczkowe-hipotonia-wady oczu-wady kostne

Kod Orpha: 369837 Kod OMIM: 615398

Opis choroby *

Definicja

*Zespół niepełnosprawność intelektualna-napady padaczkowe-hipotonia-wady oczu-wady kostne jest rzadkim wrodzonym zaburzeniem glikozylacji, który charakteryzuje się hipotonią noworodków, całościowym opóźnieniem rozwoju, regresem rozwoju i ciężką lub głęboką niepełnosprawnością intelektualną, napadami padaczkowymi o początku w okresie niemowlęcym, początkowo o charakterze drgawek gorączkowych, które z czasem przybierają postać napadów drgawkowych występujących bez uchwytniej przyczyny, zaburzeniami widzenia z zezem i oczopląsem, postępującym zanikiem mózgu i mózdzku, nieprawidłowościami szkieletowymi (krótkogłowie, skolioza, smukłe kości długie, opóźniony wiek kostny, szewska klatka piersiowa i osteopenia), wciągniętymi brodawkami sutkowymi i cechami dysmorficznymi, takimi jak wysokie i zwężone i wypukłe czoło, krótki nos, zapadnięty grzbiet nosa, odwrócone nozdrza, wysokie podniebienie i szeroko otwarte usta wskutek obniżonego napięcia mięśni twarzy. Inne cechy to: wady serca (przetrwały przewód tętniczy, wady przegrody międzyprzedsionkowej), nieprawidłowości układu moczowo-płciowego (wapnica nerek, kamica układu moczowego) oraz niskie stężenie fosfatazy alkalicznej w surowicy krwi.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Congenital disorder of glycosylation due to PIGT deficiency
MCAHS type 3
Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome type 3
PIGT-CDG
Congenital disorder of glycosylation due to PIGT deficiency
MCAHS type 3
Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome type 3
PIGT-CDG

Kod ORPHA
369837

Kod OMIM
615398

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