

Lizencefalia typu kostki brukowej bez zaangażowanie mięśni i oczu

Kod Orpha: 352682 Kod OMIM: 615191

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, cobblestone lissencephaly disease characterized by the presence of a constellation of brain malformations, including cortical gyral and sulcus anomalies, white matter signal abnormalities, cerebellar dysplasia and brainstem hypoplasia, existing alone or in conjunction with minimal muscular and ocular abnormalities, typically manifesting with severe developmental delay, increased head circumference, hydrocephalus and seizures.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Cobblestone lissencephaly without muscular or eye involvement
Lizencefalia typu 2 bez zaangażowania mięśni lub oczu
Lizencefalia typu kostki brukowej bez zaangażowanie mięśni lub oczu
Lissencephaly type 2 without muscular or eye involvement
Lissencephaly type 2 without muscular or ocular involvement

Kod ORPHA

352682

Kod OMIM

615191

Kod ICD10

Q04.3

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