

Szerokozakrętowość i drobnozakrętowość potyliczna

Kod Orpha: 280640 Kod OMIM: 614115

Opis choroby *

Definicja

*Szerokozakrętowość i drobnozakrętowość potyliczna to rzadka, genetycznie uwarunkowana wada rozwojowa mózgu, która charakteryzuje się wygładzeniem kory mózgowej z utratą zakrętów drugo- i trzeciorzędowych, z towarzyszącą nadmierną liczbą małych, nieregularnych zakrętów wraz ze zwiększoną grubością kory, zlokalizowanych w płatach potylicznych. U pacjentów zwykle występują napady drgawkowe (w tym miokloniczno-astatyczne, nieświadomości, atypowej nieświadomości, utraty wzroku, miokloniczno-atoniczne, uogólnione toniczno-kloniczne) i opóźnienie rozwoju i/lub opóźnienie intelektualne o zmiennym stopniu nasilenia (brak lub umiarkowane).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Occipital MCD
Occipital malformations of cortical development
Potyliczne MCD
Occipital malformations of cortical development

Kod ORPHA

280640

Kod OMIM

614115

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