

## 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