

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