

Polimikrogyria z powodu mutacji TUBB3

Kod Orpha: 300573 Kod OMIM: 610031

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, complex cerebral cortical malformation characterized by generalized or focal dysgyria (also named polymicrogyria-like cortical dysplasia) or alternatively by microlissencephaly with dysmorphic basal ganglia and dysgenesis of the corpus callosum. Clinical manifestations are variable and include microcephaly, seizures, hypotonia, developmental delay, severe psychomotor delay, ataxia, spastic diplegia or tetraplegia, and ocular abnormalities (strabismus, ptosis or optic atrophy).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
300573

Kod OMIM
610031

Kod ICD10
Q04.3

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.