

Zespół mnogie wady wrodzone-hipotonia-drgawki typu 2

Kod Orpha: 300496 Kod OMIM: 300868

Opis choroby *

Definicja

*Zespół mnogie wady wrodzone-hipotonia-drgawki typu 2 to rzadki, genetycznie uwarunkowany, letalny zespół neurometabolicznych wad rozwojowych, który charakteryzuje się mnogimi, różnorodnymi wrodzonymi wadami serca (szmer skurczowy, ubytek przegrody międzyprzedsionkowej), układu moczowego (zdwojenie nerek, refluks pęcherzowo-moczowodowy) i ośrodkowego układu nerwowego (ścieńczałe ciało modzelowate, hipoplazja mózdzku), przebiegających z hipotonią noworodków, encefalopatią padaczkową o wczesnym początku i napadami mioklonicznymi. Ponadto opisywano dysmorfie twarzoczaszki (wydatna potylica, powiększone ciemię, zarośnięty szew czołowy, ustawione skośnie ku górze szpary powiekowe, nadmiernie zagięty obrąbek ucha, obniżony grzbiet nosa, zadarty nos, spłaszczenie policzków, małe usta z kącikami skierowanymi ku dołowi, sekwencja Pierre'a Robina, wysokie podniebienie, krótka szyja) oraz inne objawy (przykurcze stawów, wygórowane odruchy, dysplastyczne paznokcie, opóźnienie rozwoju).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

MCAHS type 2
MCAHS typu 2

Kod ORPHA

300496

Kod OMIM

300868

Kod ICD10

Q87.8

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