

## 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 (ścieńczone 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 MCAHS type 2  
MCAHS typu 2

#### Synonimy

#### Kod ORPHA

300496

#### Kod OMIM

300868

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet