

# Zespół porencefalia-mikrocefalia-obustronna zaćma wrodzona

## Kod Orpha: 306547 Kod OMIM: 613730

### Opis choroby \*

#### Definicja

Porencephaly-microcephaly-bilateral congenital cataract syndrome is a rare, genetic, central nervous system malformation syndrome characterized by bilateral congenital cataracts and severe hemorrhagic destruction of the brain parenchyma with associated massive cystic degeneration, enlarged ventricles and subependymal calcification. Patients typically present generalized spasticity, increased deep tendon reflexes and seizures. Hepatomegaly and renal anomalies have also been reported.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad  
wrodzonych

**Kod ORPHA**  
306547

**Kod OMIM**  
613730

**Kod ICD10**  
Q07.8

**Kod ICD11**

-

---

\*Źródło

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)