

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 - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl