

Opis choroby *

Definicja

*Zespół zaćma wrodzona - niedosłuch - ciężkie opóźnienie rozwoju jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, letalną chorobą neurometaboliczną, która charakteryzuje się wrodzoną zaćmą, niedosłuchem zmysłowo-nerwowym, ciężkim opóźnieniem rozwoju psychoruchowego, ciężką, uogólnioną hipotonią mięśniową i nieprawidłowościami ośrodkowego układu nerwowego (hipoplazja mózdzku i mózgu, hipomielinizacja, szerokie przestrzenie podpajęczynówkowe), z towarzyszącym niskim stężeniem miedzi i ceruloplazminy w surowicy. Opisywano także oczopląs i drgawki.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Congenital cataract-deafness-severe developmental delay syndrome
Śmiertelne zaburzenie neurodegeneracyjne z powodu defektu transportu miedzi
Zespół zaćma wrodzona-głuchota-znaczne opóźnienie rozwoju
Huppke-Brendel syndrome
Lethal neurodegenerative disorder due to copper transport defect

Kod ORPHA

300313

Kod OMIM

614482

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet