

## 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