

Zespół małogłowia, niepełnosprawności intelektualnej, czuciowo-nerwowej utraty słuchu, padaczki i nieprawidłowego napięcia mięśniowego

Kod Orpha: 457351 Kod OMIM: 616577

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic disease characterized by microcephaly, global developmental delay, intellectual disability, abnormal muscle tone, and sensorineural hearing impairment. Additional variable manifestations include epilepsy, cortical visual impairment, gastrointestinal disturbances, growth restriction, scoliosis, as well as immunodeficiency and thrombocytopenia. Brain imaging may show cerebral atrophy, thin corpus callosum, and hypomyelination.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Microcephaly-intellectual disability-sensorineural deafness-epilepsy-abnormal muscle tone syndrome
Zespół małogłowia, niepełnosprawności intelektualnej, głuchoty czuciowo-nerwowej, padaczki i nieprawidłowego napięcia mięśniowego

Kod ORPHA
457351

Kod OMIM
616577

Kod ICD10
Q02

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