

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 małowłowa, niepełnosprawności intelektualnej, głuchoty czuciowo-nerwowej, padaczki i nieprawidłowego napięcia mięśniowego

Kod ORPHA

457351

Kod OMIM

616577

Kod ICD10

Q02

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet