

## 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 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