

Opis choroby *

Definicja

*Zespół napadów padaczkowych, skoliozy i małowłowa jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem neurometabolicznym, które charakteryzuje się napadami padaczkowymi, wielkogłowiem, opóźnieniem kamieni milowych rozwoju ruchowego, umiarkowaną niepełnosprawnością intelektualną, skoliozą bez wyrostki kostnych, hipotonią mięśniową obecną od urodzenia, a także zaburzeniami czynności nerek. Często opisywano grube rysy twarzy (w tym hiperteloryzm i długą, hipoplastyczną rynienkę podnosową) oraz obustronne wnetrostwo (u mężczyzn). Dodatkowe objawy obejmują nieprawidłową motorykę przewodu pokarmowego (powodującą zaparcia, biegunkę, refluks żołądkowo-przełykowy i zaburzenia połykania), zaburzenia chodu, zez i wady przegrody międzykomorowej.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SSM syndrome

Zespół SSM

Kod ORPHA

466926

Kod OMIM

616682

Kod ICD10

E77.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet