

Zespół wielkogłowa, niepełnosprawności intelektualnej i niescalenia mięśnia lewej komory

Kod Orpha: 466791 Kod OMIM: 300967

Opis choroby *

Definicja

*Zespół wielkogłowa, niepełnosprawności intelektualnej i niescalenia mięśnia lewej komory jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem niepełnosprawności intelektualnej, który charakteryzuje się opóźnieniem rozwoju ruchowego i poznawczego z zaburzeniami mowy, małowłowie, hipotonią, dysmorfia twarzą (obejmującą długą twarz, ukośnie ustawione szpary powiekowe i wydatny, spłaszczony nos) i kardiomiopatią z niescalenia mięśnia lewej komory. Obserwuje się również nieprawidłowości szkieletowe (np. skoliozę, klinodaktylię palców, płaskostopie), smukłą budowę ciała i nieśmiałe zachowanie. Mogą towarzyszyć: zez i różne objawy neurologiczne (w tym ataksja, drżenie i wygórowanie odruchów), a także padaczka, autyzm i nieprawidłowości w obrazowaniu MRI, które pokazuje mały mózdzek i nieprawidłowości ciała modzelowatego. Opisano wariant fenotypu bez zajęcia serca.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
466791

Kod OMIM
300967

Kod ICD10
Q87.8

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