

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, małogłowie, 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	Kod OMIM	Kod ICD10
466791	300967	Q87.8
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet