

Niskorosłość mikrocefaliczna spowodowana niedoborem RTTN

Kod Orpha: 468631 Kod OMIM: 614833

Opis choroby *

Definicja

*Niskorosłość mikrocefaliczna spowodowana niedoborem RTTN jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem mnogich wad/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się pierwotnym małogłowieciem, istotnie zmniejszonym wzrostem, umiarkowaną lub ciężką niepełnosprawnością intelektualną, całościowym opóźnieniem rozwoju, dysmorfia twarzoczaszki (spadziste czoło, wysoki i szeroki grzbiet nosa) i różnymi wadami mózgu, w tym spłaszczeniem bruzd, pachygyrią (szerokozakrętowość), polimikrogyrią (drobnozакrętowość), zredukowaną liczbą bruzd mózgowych, dysgenezą ciała modzelowatego i zdeformowanymi komorami. Opisywano również wady nerek, obustronny niedosłuch, mnogie przykurcze stawów, istotnie zahamowany rozwój i nieprawidłową zmianę w okolicy krzyżowej powyżej bruzdy pośladkowej.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
468631

Kod OMIM
614833

Kod ICD10
Q02

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