

Opis choroby *

Definicja

*Niskorosłość mikrocefaliczna spowodowana niedoborem RTTN jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem mnogich wad/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się pierwotnym małągłowiem, 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 pośladowej.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
468631	614833	Q02
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet