

Zespół ciężkiej hipotonii, opóźnienia psychoruchowego, zeza i wady przegrody serca

Kod Orpha: 467176 Kod OMIM: 616816

Opis choroby *

Definicja

*Zespół ciężkiej hipotonii, opóźnienia psychoruchowego, zeza i wady przegrody serca jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, wrodzoną miopatią bez dystrofii mięśni, która charakteryzuje się ciężką uogólnioną hipotonią o początku w okresie noworodkowym, związaną z łagodnym opóźnieniem psychoruchowym, wrodzonym zezem z porażeniem nerwu odwodzącego i wadami przegrody międzyprzedsionkowej i/lub międzykomorowej serca. U chłopców często opisywano wnetrostwo, a w biopsji mięśnia widoczna jest zwiększoną zmienność wielkości włókien mięśniowych. inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

467176

Kod OMIM

616816

Kod ICD10

G71.2

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