

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