

Opis choroby *

Definicja

*Zespół rozlanego zaniku mózgu i mózdzku, lekoopornych napadów padaczkowych i postępującego małegołowia to rzadki, genetycznie uwarunkowany zespół wad rozwojowych ośrodkowego układu nerwowego, który charakteryzuje się wrodzonym, postępującym małymłowiem, ciężkimi, lekoopornymi napadami drgawkowymi o początku w okresie noworodkowym lub niemowlęcym oraz rozlanym zanikiem kory mózgowej i robaka mózdzku z łagodnym zanikiem półkul mózdzku, wraz z towarzyszącym głębokim całościowym opóźnieniem rozwoju. Może również towarzyszyć hipotonia lub wzmożone napięcie mięśniowe z wygórowanymi odruchami, zmiennymi dysmorficznymi cechami twarzy, objawami okulistycznymi (korowe zaburzenia widzenia, oczopląs, nieprawidłowe ustawienie gałek ocznych) i epizodami nagłego, skrajnego pobudzenia spowodowanego ciężką chorobą.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

404437

Kod OMIM

615760

Kod ICD10

G98

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet