

Opis choroby *

Definicja

*Zespół encefalopatia padaczkowa o wczesnym początku-ślepotą korowa-niepełnosprawność intelektualna-dysmorfia twarzy jest rzadkim zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się ślepotą korową, napadami padaczkowymi o różnym typie, niepełnosprawnością intelektualną z brakiem mowy lub jej ograniczonym rozwojem oraz dysmorficznymi rysami twarzy. W badaniach obrazowych mózgu zazwyczaj widoczna jest łagodna hipoplazja mostu, niedorozwój ciała modzelowatego i zaniki kory mózgowej w okolicy potylicznej.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych Epilepsy-cortical blindness-intellectual disability-facial dysmorphism syndrome
Zespół padaczka ślepotą korowa-niepełnosprawność intelektualna-dysmorfia twarzy

Synonimy

Kod ORPHA

411986

Kod OMIM

615859

Kod ICD10

G40.4

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet