

Zespół małogłowie-ścieńczenie ciała modzelowatego-niepełnosprawność intelektualna

Kod Orpha: 397951 Kod OMIM: 615599

Opis choroby *

Definicja

*Zespół małogłowie-ścieńczenie ciała modzelowatego-niepełnosprawność intelektualna jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się postępującym w okresie postnatalnym małogłowiem i całościowym opóźnieniem rozwoju, a także umiarkowaną lub głęboką niepełnosprawnością intelektualną, zaburzeniami chodu lub niezdolnością do chodzenia, objawami piramidowymi (spastyczność, wygórowane odruchy i objaw Babińskiego) oraz ścieńczonym ciałem modzelowatym w badaniach obrazowych mózgu. Mogą towarzyszyć objawy oczne (oczopląs, zez i nieprawidłowa pigmentacja siatkówki), deformacje stóp i wady narządów płciowych.inf brsup

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
397951

Kod OMIM
615599

Kod ICD10
Q87.8

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