

Opis choroby *

Definicja

*Zespół małowłowie-ścieńczenie ciała modzelowatego-niepełnosprawność intelektualna jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się postępującym w okresie postnatalnym małowłowiem 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