

Zespół niepełnosprawności intelektualnej, grubych rysów twarzy, wielkogłowia i hipotrofii mózdzku

Kod Orpha: 397709 Kod OMIM: 616354

Opis choroby *

Definicja

*Zespół niepełnosprawności intelektualnej, grubych rysów twarzy, wielkogłowia i hipotrofii mózdzku jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem wad rozwojowych ośrodkowego układu nerwowego, który charakteryzuje się ciężką, postępującą ataksją mózdkową o wczesnym początku, związaną z postępującą niepełnosprawnością intelektualną umiarkowanego lub ciężkiego stopnia, całościowym opóźnieniem rozwoju, postępującym pogrubieniem rysów twarzy, względnym małowłóciem, bez drgawek. Może towarzyszyć niedosłuch zmysłowo-nerwowy. W badaniach neuroobrazowych widoczna jest atrofia/hipoplazja mózdzku.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Autosomal recessive spinocerebellar ataxia type 20
Autosomalna recesywna ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 20
SCAR20
Intellectual disability-coarse face-macrocephaly-cerebellar hypoplasia syndrome
SCAR20

Kod ORPHA

397709

Kod OMIM

616354

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