

Zespół napadów padaczkowych o wczesnym początku, wad dystalnych odcinków kończyn, dysmorfii twarzy i całościowego zaburzenia rozwoju

Kod Orpha: 505237 Kod OMIM: 617452

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by variable developmental delay, intellectual disability, early-onset seizures, and facial dysmorphism (including arched eyebrows, long palpebral fissures, prominent nasal bridge, large ears, thin upper lip, and high arched palate). Other reported features are microcephaly, hypotonia, growth retardation, congenital heart defects, and malformations of the fingers and toes, as well as additional neurologic manifestations (such as ataxia or spastic quadriplegia). Brain imaging may show hypoplastic corpus callosum, white matter abnormalities, or cortical atrophy.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
505237

Kod OMIM
617452

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