

Zespół wad mózgu, nieprawidłowości mięśniowo-szkieletowych, dysmorfii twarzy i niepełnosprawności intelektualnej

Kod Orpha: 500150 Kod OMIM: 617140

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by developmental delay, intellectual disability and mild to moderate facial dysmorphism in association with variable brain malformations (including abnormal gyration patterns, ventriculomegaly, white matter abnormalities, hypoplasia of the corpus callosum and cerebellar hemispheres), musculoskeletal abnormalities (including hemivertebrae, scoliosis or kyphosis, contractures, and joint laxity), ocular involvement (strabismus, hypermetropia and cortical visual impairment) and hypotonia. Additional clinical manifestations may include seizures, short stature urogenital malformations, heart defects and gastrointestinal malformations.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

ZTTK syndrome
Zespół ZTTK
Zespół Zhu,Tokita, Takenouchi i Kima
Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim syndrome

Kod ORPHA

500150

Kod OMIM

617140

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