

Zespół całościowego opóźnienia w rozwoju, wad wzroku, postępującego zaniku mózdzku i hipotonii tułowia

Kod Orpha: 480898 Kod OMIM: 616875

Opis choroby *

Definicja

*Zespół całościowego opóźnienia w rozwoju, wad wzroku, postępującego zaniku mózdzku i hipotonii tułowia jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą neurologiczną, która charakteryzuje się łagodnym lub ciężkim opóźnieniem rozwoju i zaburzeniami mowy, hipotonią tułowia, zaburzeniami widzenia (ślepotą korową i nieprawidłowe wzrokowe potencjały wywołane), postępującym zanikiem mózgu, które głównie dotyczy mózdzku, skróceniem lub zanikiem ciała modzelowatego. Ponadto może wystąpić wzmożone napięcie mięśni kończyn, postawa dystoniczna, osłabienie odruchów ścięgnistych, skolioza, postnatalne (pourodzeniowe) małogłowcie i zróżnicowana dysmorfia twarzy (np. głęboko osadzone oczy, przerost dziąseł, krótka rynienka podnosowa i cofnięta żuchwa).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
480898

Kod OMIM
616875

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