

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 modelowatego. Ponadto może wystąpić wzmożone napięcie mięśni kończyn, postawa dystoniczna, osłabienie odruchów ścięgnistych, skolioza, postnatalne (pourodzeniowe) małowłowie 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