

Małogłowie - postępująca leukoencefalopatia zależne od PYCR2

Kod Orpha: 481152 Kod OMIM: 616420

Opis choroby *

Definicja

*Małogłowie - postępująca leukoencefalopatia zależne od PYCR2 jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się postępującym po urodzeniu małogłowiem, hipomielinizacją mózgu i znacznie opóźnionym rozwojem psychoruchowym z brakiem mowy, a także hipotonią osiową, wzmożonym napięciem mięśni kończyn z nadmierną ruchomością nadgarstków i stawów skokowych, wygórowanymi odruchami ścięgnistymi, znacznymi zanikami mięśni i zaburzeniami prawidłowego rozwoju. Towarzysząca dysmorfia twarzowo-czaszkowa obejmuje trójkątną twarz z dwuskroniowym zwężeniem, skośnie ku górze lub ku dołowi ustawione szpary powiekowe, hipoplazję kości jarzmowych, duże, zniekształcone uszy z nadmiernie zagiętym obrąbkiem, zadarty bulwiasty nos, długą wygładzoną rynienkę wargową i cienkie brzegi czerwieni wargowej.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
481152

Kod OMIM
616420

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