

Opis choroby *

Definicja

*Małogłowie - postępująca leukoencefalopatia zależna 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	Kod OMIM	Kod ICD10
481152	616420	Q87.8
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet