

Opis choroby *

Definicja

*Napady zgięciowe – szerokie kciuki to zespół rzadkich zaburzeń neurologicznych, który charakteryzuje się głębokim opóźnieniem rozwoju, dysmorfia twarzą (małogłowie, duże ciemię przednie, hiperteloryzm, skośnie w dół ustawione dołowi szpary powiekowe, zakrzywiony nos, mikrognacja), obecnością szerokich kciuków oraz napadami zgięciowymi i/lub wyprostnymi. Opisywano występowanie zaćmy obustronnej, kardiomiopatii przerostowej i wodniaka. W EEG widoczna jest hipsarytmia, a w badaniu MRI częściowa agenezja ciała modzelowatego, łagodny zanik mózgu i/lub poszerzenie komór mózgowych. Od 1990 roku nie ma nowych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Tsao-Ellingson syndrome

Zespół Tsao i Ellingsona

Kod ORPHA

3173

Kod OMIM

-

Kod ICD10

G40.4

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet