

Opis choroby *

Definicja

*Napady zgięciowe – szerokie kciuki to zespół rzadkich zaburzeń neurologicznych, który charakteryzuje się głębokim opóźnieniem rozwoju, dysmorfią twarzy (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