

Zespół postępującego małowłowa, napadów padaczkowych, ślepoty korowej i opóźnienia w rozwoju

Kod Orpha: 477814 Kod OMIM: 616632

Opis choroby *

Definicja

Progressive microcephaly-seizures-cortical blindness-developmental delay syndrome is a rare, genetic, neuro-ophthalmological syndrome characterized by post-natal, progressive microcephaly and early-onset seizures, associated with delayed global development, bilateral cortical visual impairment and moderate to severe intellectual disability. Additional manifestations include short stature, generalized hypotonia and pulmonary complications, such as recurrent respiratory infections and bronchiectasis. Auditory and metabolic screenings are normal.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
477814

Kod OMIM
616632

Kod ICD10
Q02

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