

Śmiertelny zespół niescalenia mięśnia lewej komory, drgawek, hipotonii, zaćmy i opóźnienia w rozwoju

Kod Orpha: 478049 Kod OMIM: 617228

Opis choroby *

Definicja

Lethal left ventricular non-compaction-seizures-hypotonia-cataract-developmental delay syndrome is rare, genetic, neurometabolic disease characterized by global developmental delay, severe hypotonia, seizures, cataracts, cardiomyopathy (including left or bi-ventricular hypertrophy, dilated cardiomyopathy) and left ventricular non-compaction, typically resulting in infantile or early-childhood death. Patients usually present metabolic lactic acidosis, failure to thrive, head lag, respiratory problems and decrease in respiratory chain complex activity. Highly variable cerebral abnormalities have been reported and include microcephaly, prominent extra-axial cerebrospinal fluid spaces, diffuse neuronal loss and cortical/white matter gliosis.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
478049

Kod OMIM
617228

Kod ICD10
E88.8

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