

Zespół niepełnosprawności intelektualnej związany z TBCK

Kod Orpha: 488632 Kod OMIM: 616900

Opis choroby *

Definicja

*Zespół niepełnosprawności intelektualnej związany z TBCK jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje zwykle głęboką/znaczną niepełnosprawnością intelektualną z brakiem mowy, ciężką hipotonią dziecięcą z osłabieniem lub brakiem odruchów, wyraźnie spowolnionym rozwojem ruchowym (brak postępu poza nabyciem zdolności samodzielnego siadania), padaczką o wczesnym początku, zezem i postępującym zanikiem mózgu o początku w okresie postnatalnym (zmniejszenie objętości mózgu, poszerzenie układu komorowego wtórne do zaniku mięszu mózgu, dysgeneza ciała modzelowatego, nieprawidłowości istoty białej - od zmian niespecyficznych po leukodystrofię). Trudności w połykaniu, niewydolność oddechowa, osteoporoza i zmienna dysmorfia czaszkowo-twarzowa (w tym skośno/krótkogłowie, zwężenie dwuskroniowe, łukowate brwi, wysoki grzbiet nosa, zadarty nos, wysokie podniebienie, namiotowy kształt górnej wargi) mogą stanowić dodatkowe cechy kliniczne.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
488632

Kod OMIM
616900

Kod ICD10
Q87.0

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