

## 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	Kod OMIM	Kod ICD10
488632	616900	Q87.0
Kod ICD11		
-		

---

### \*Źródło

orphanet