

Zespół całościowego opóźnienia rozwoju, łysienia, małogłowie, dysmorfii twarzy i wad strukturalnych mózgu

Kod Orpha: 544488 Kod OMIM: 619075

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder of ornithine metabolism characterized by global developmental delay, alopecia, macrocephaly, and dysmorphic facial features (including high and broad forehead, hypertelorism, ptosis, blepharophimosis, downslanting palpebral fissures, deep-set eyes, large ears, and retrognathia or high arched palate). Additional reported manifestations are sensorineural hearing loss, spasticity, hypotonia, hypoplastic nails, cryptorchidism, and clinodactyly, among others. Brain imaging may show white matter abnormalities, periventricular cysts, enlarged lateral ventricles, or prominent perivascular spaces.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Bachmann-Bupp syndrome

Zespół Bachmanna i Buppa

Ornithine decarboxylase deficiency

Ornithine decarboxylase deficiency

Kod ORPHA

544488

Kod OMIM

619075

Kod ICD10

E72.4

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