

Zespół hipotonii niemowląt-zaburzeń okoruchowych-ruchów hiperkinetycznych-opóźnienia w rozwoju

Kod Orpha: 522077 Kod OMIM: 618218

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic neurological disorder characterized by infantile hypotonia, congenital ophthalmic anomalies (including strabismus, esotropia, nystagmus, and central visual impairment), global developmental delay and intellectual disability, behavioral abnormalities, and movement disorder (such as dystonia, chorea, hyperkinesia, stereotypies). Mild facial dysmorphism and skeletal deformities have also been reported. EEG testing shows marked abnormalities in the absence of overt epileptic seizures.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SYT1-related neurodevelopmental disorder
Zaburzenie neurorozwojowe związane z SYT1

Kod ORPHA

522077

Kod OMIM

618218

Kod ICD10

F84.8

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