

Zespół atrofii mózdkowej, osteopenii, wad wzroku, drgawek i opóźnienia neurorozwojowego

Kod Orpha: 529665 Kod OMIM: 617810

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, syndromic intellectual disability characterized by global developmental delay, early-onset seizures, cerebellar atrophy, osteopenia, nystagmus and dysmorphic facial features, including bitemporal narrowing, prominent forehead, anteverted nares. Dysarthria, dysmetria, ataxic gait, spasticity and dysmorphic features have also been associated.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

GPAA1-related biosynthesis defect
GPAA1-related biosynthesis defect

Kod ORPHA

529665

Kod OMIM

617810

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.