

Lizencefalia z powodu mutacji TUBA1A

Kod Orpha: 171680 Kod OMIM: 611603

Opis choroby *

Definicja

Lissencephaly (LIS) due to TUBA1A mutation is a congenital cortical development anomaly due to abnormal neuronal migration involving neocortical and hippocampal lamination, corpus callosum, cerebellum and brainstem. A large clinical spectrum can be observed, from children with severe epilepsy and intellectual and motor deficit to cases with severe cerebral dysgenesis in the antenatal period leading to pregnancy termination due to the severity of the prognosis.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

171680

Kod OMIM

611603

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.