

# Lizencefalia spowodowana mutacją LIS1

Kod Orpha: 95232 Kod OMIM: 607432

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Lizencefalia spowodowana mutacją LIS1 jest wadą mózgowia z padaczką, która charakteryzuje się głównie izolowaną tylną lizencefalią z opóźnieniem rozwoju, niepełnosprawnością intelektualną i padaczką, ewoluującą zwykle od zespołu Westa w zespół Lennox i Gastauta. Dodatkowe cechy obejmują hipotonię mięśniową, nabyte małogłowie, zaburzenia prawidłowego rozwoju i słabą kontrolę funkcji dróg oddechowych, co prowadzi do zachłystowego zapalenia płuc.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

PAFAH1B1-related lissencephaly  
Lizencefalia związana z PAFAH1B1

#### Kod ORPHA

95232

#### Kod OMIM

607432

#### Kod ICD10

Q04.3

#### Kod ICD11

LD20.1

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.