

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 zachyłastowego 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