

## 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

<b>Klasyfikacja</b> Choroba	<b>Synonimy</b> PAFAH1B1-related lissencephaly Lizencefalia związana z PAFAH1B1	
<b>Kod ORPHA</b> 95232	<b>Kod OMIM</b> 607432	<b>Kod ICD10</b> Q04.3
<b>Kod ICD11</b> LD20.1		

---

### \*Źródło

orphanet