

Achalazja- mikrocefalia

Kod Orpha: 929 Kod OMIM: 200450

Opis choroby *

Definicja

An extremely rare genetic syndrome characterized by the association of microcephaly, intellectual deficit and achalasia (with symptoms of coughing, dysphagia, vomiting, failure to thrive and aspiration appearing in infancy/early-childhood). Antenatal exposure to Mefloquine was reported in one simplex case.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
929

Kod OMIM
200450

Kod ICD10
Q39.5

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.