

# 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.