

Padaczka - mikrocefalia - dysplazja szkieletowa

Kod Orpha: 1948 Kod OMIM: 601352

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by global developmental delay, intellectual disability, hypotonia, seizures, microcephaly, delayed bone maturation, and skeletal abnormalities (such as scoliosis or *pectus excavatum*, among others). Dysmorphic features include coarse face, hirsutism, thick eyebrows, broad nasal septum, short philtrum, large mouth, and prominent ears. There have been no further descriptions in the literature since 1996.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Battaglia-Neri syndrome
Zespół Battaglia i Neri

Kod ORPHA

1948

Kod OMIM

601352

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.