

Zespół szklwno-mózgowo-niepotliwy

Kod Orpha: 1946 Kod OMIM: 226750

Opis choroby *

Definicja

Genetycznie heterogenny zespół o dziedziczeniu autosomalnym recesywnym, który charakteryzuje się triadą objawów: niedoskonała amelogeneza, padaczka o początku w okresie niemowlęcym, niepełnosprawność intelektualna z/bez regresu z otępieniem.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Epilepsy-dementia-amelogenesis imperfecta syndrome
Padaczka - otępienie - amelogenesis imperfecta
Zespół Kohlschuttera i Tonza
Kohlschütter-Tönz syndrome

Kod ORPHA

1946

Kod OMIM

226750

Kod ICD10

G40.8

Kod ICD11

LD27.0Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.