

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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	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