

Zespół padaczki i telangiektazji

Kod Orpha: 1951 Kod OMIM: 226850

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, epilepsy syndrome characterized by epilepsy, palpebral conjunctival telangiectasias, borderline to moderate intellectual disability, diminished serum IgA levels, shortened fifth fingers and dysmorphic facial features (including frontal hirsutism, synophrys, anteverted nostrils, prominent ears, long philtrum, irregular teeth implantation, micrognathia). No new cases have been described in the literature since 1978.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
1951

Kod OMIM
226850

Kod ICD10
G40.8

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.