

Opis choroby *

Definicja

Congenital intrauterine infection-like syndrome is characterised by the presence of microcephaly and intracranial calcifications at birth accompanied by neurological delay, seizures and a clinical course similar to that seen in patients after intrauterine infection with *Toxoplasma gondii*, Rubella, Cytomegalovirus, Herpes simplex (so-called TORCH syndrome), or other agents, despite repeated tests revealing the absence of any known infectious agent.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

BLC-PMG

BLC-PMG

Małogłowie - zwapnienia wewnątrzczaszkowe -
niepełnosprawność intelektualna

Obustronne zwapnienia z polimikrogyrią

Zespół Baraitsera i Reardon

Zespół Baraitsera, Bretta i Piesowicza

Zespół pseudo-TORCH

Baraitser-Brett-Piesowicz syndrome

Baraitser-Reardon syndrome

Bilateral band-like calcification with
polymicrogyria

Microcephaly-intracranial calcification-
intellectual disability syndrome

Pseudo-TORCH syndrome

Kod ORPHA

1229

Kod OMIM

251290

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

LD20.2

*Źródło

orphanet

