

Opis choroby *

Definicja

A very rare congenital genetic neurological disorder characterized by agenesis/hypoplasia of corpus callosum with developmental abnormalities, ocular disorders, and variable craniofacial and skeletal abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych
Craniofacial dysmorphism-coloboma-corporum callosum agenesis syndrome
Dysmorfia czaszkowo-twarzowa - coloboma - agnezja ciała modzelowatego
Zespół Temtamy i Shalash
Temtamy-Shalash syndrome

Synonimy

Kod ORPHA

1777

Kod OMIM

218340

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet