

El portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos

«Ninguna enfermedad es tan rara como para no merecer nuestra atención»

Nuestros servicios



Inventario, clasificación y enciclopedia de enfermedades raras, con los genes implicados



Inventario de medicamentos huérfanos



Directorio de asociaciones de pacientes



Directorio de profesionales e instituciones



Directorio de centros/consultas expertos



Directorio de laboratorios clínicos que ofrecen pruebas diagnósticas para enfermedades raras



Directorio de proyectos, ensayos clínicos, registros y biobancos activos



Colección de informes temáticos, los Informes de Orphanet



Buscar una enfermedad

Buscar

Enfermedades raras

Búsqueda

Signos y síntomas clínicos

Clasificaciones

Genes

Discapacidad

Enciclopedia para el público en general

Enciclopedia para profesionales

Guías de urgencias

Información sobre el cribado neonatal

Fuentes/ Procedimientos

Descargar conjunto de datos

Búsqueda de una enfermedad rara

SYNGAP1

Buscar

(*) Campo obligatorio

- Enfermedad OMIM Gen / símbolo
- código ORPHA CIE-10

Otra(s) opción(es) de búsqueda

4 Resultado(s)

ORPHA:178469 (Subtipo de trastorno) [Discapacidad intelectual no síndromica autosómica dominante](#)

Información adicional

ORPHA:442835 (Trastorno) [Encefalopatía epiléptica inespecífica de inicio precoz](#)

Información adicional

ORPHA:544254 (Trastorno) [Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen SYNGAP1](#)

Información adicional

ORPHA:1942 (Trastorno) [Epilepsia mioclónica astérica](#)

Información adicional

- Búsqueda**
- Signos y síntomas clínicos
- Clasificaciones
- Genes
- Discapacidad
- Enciclopedia para el público en general
- Enciclopedia para profesionales
- Guías de urgencias
- Información sobre el cribado neonatal
- Fuentes/ Procedimientos
- Descargar conjunto de datos

544254 Buscar

(*) Campo obligatorio

Enfermedad
 OMIM
 Gen / símbolo

código ORPHA
 CIE-10

Otra(s) opcion(es) de búsqueda ▼

Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen SYNGAP1

[Aportaciones](#)

Definición de la enfermedad

Es una encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED), de origen genético y poco frecuente, caracterizada por un retraso del desarrollo, epilepsia generalizada consistente en mioclonías de los párpados con ausencias y convulsiones mioclónicas-atónicas, discapacidad intelectual y trastorno del espectro autista (TEA).

ORPHA:544254

Nivel de clasificación: Trastorno

<i>Síndromas:</i>	<i>Edad de inicio o aparición:</i> Lactancia	<i>UMLS:</i> C5680163
DEE asociada al gen SYNGAP1		<i>MeSH:</i> -
<i>Prevalencia:</i> <1 / 1 000 000	<i>CIE-10:</i> G40.4	<i>GARD:</i> -
<i>Herencia:</i> Autosómica dominante	<i>OMIM:</i> -	<i>MedDRA:</i> -



OMIM®

An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders

Updated December 15, 2023

Advanced Search : [OMIM](#), [Clinical Synopses](#), [Gene Map](#) | [Search History](#)

Need help? : [Example Searches](#), [OMIM Search Help](#), [OMIM Video Tutorials](#)

Mirror site : <https://mirror.omim.org>

OMIM is supported by a grant from NHGRI, licensing fees, and [generous contributions from people like you](#).

[Make a donation!](#)



Enfermedades (En desarrollo)

Sobre GARD

Contáctanos



¿Preguntas sobre enfermedades raras? ☎️ 1-888-205-2311

English

Buscar la enfermedad (En Ing

Feedback

Unified Medical Language System® (UMLS®)

[UMLS Quick Start Guide](#) | [FAQs](#) | [Customer Support](#)

[Home](#) > [Health IT](#) > [UMLS](#)

Unified Medical Language System (UMLS)

The UMLS integrates and distributes key terminology, classification and coding standards, and associated resources to promote creation of more effective and interoperable biomedical information systems and services, including electronic health records.

Access the UMLS

Sign up for a license, download files, and browse UMLS data.

[Sign Up](#)

[Downloads ▾](#)

[Q Browser](#)

[API](#)

Training and Documentation

[FAQs](#)

[Basics Tutorial](#)

[Video Tutorials](#)

[Reference Manual](#)

[Release Notes and Statistics](#)

[Vocabulary Documentation](#)

[Glossary](#)

What is the UMLS?

The UMLS, or Unified Medical Language System, is a set of files and software that brings together many [health](#) and [biomedical vocabularies and standards](#) to enable

MeSH

MeSH

Search

[Limits](#) [Advanced](#)

[Help](#)



MeSH

MeSH (Medical Subject Headings) is the NLM controlled vocabulary thesaurus used for indexing articles for PubMed.

Using MeSH

[Help](#)

[Tutorials](#)

More Resources

[E-Utilities](#)

[NLM MeSH Homepage](#)



Medical Dictionary for Regulatory Activities



- Home
- About MedDRA
- How to Use
- Training
- Subscription
- News & Events
- +

Search the site

Welcome to MedDRA

In the late 1990s, the International Council for Harmonisation of Technical Requirements for Pharmaceuticals for Human Use (ICH) developed MedDRA, a rich and highly specific standardised medical terminology to facilitate sharing of regulatory information internationally for medical products used by humans... (more)

Multilingual Access العربية Čeština Nederlands English Eesti keel Français Deutsch Ελληνικά Magyar Italiano Latviski Polski Português Português do Brasil Русский Español Svenska

COVID-19


Please go to the [COVID-19 page](#) for information about COVID-19 terms and revisions in MedDRA.

Discover MedDRA

MedDRA Access

How to subscribe

[Learn more](#)



Help to Shape the MedDRA Terminology

by submitting change requests. Your contribution will then be considered by the MSSOJMO.

[WebCR](#)



Recent News

27 June 2023
ICD-10 to MedDRA Mapping Now Available