

Hipoplazja mózdzku - zwyrodnienie tapetoretinalne (naczyniowo-siatkówkowe)

Kod Orpha: 2246 Kod OMIM: 213000

Opis choroby *

Definicja

*Hipoplazja mózdzku - zwyrodnienie tapetoretinalne (naczyniowo-siatkówkowe) jest rzadkim zespołem z wadą mózdzku jako główną cechą, charakteryzuje się niedorozwojem mózdzku, obustronnymi zmianami barwnikowymi siatkówki, niepełnosprawnością intelektualną o nasileniu łagodnym do umiarkowanego, z wyraźnym opóźnieniem rozwoju mowy. W obrazie klinicznym obserwuje się wczesne opóźnienie rozwoju, centralne i obwodowe niepostępujące upośledzenie widzenia lub bezobjawowe zmiany na siatkówce, obniżenie napięcia mięśniowego, niepostępującą ataksję oraz oczopląs.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
2246

Kod OMIM
213000

Kod ICD10
Q04.3

Kod ICD11
LD20.0Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl