

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