

Polimikrogyria z hipoplazją nerwu wzrokowego

Kod Orpha: 250972 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

*Polimikrogyria z hipoplazją nerwu wzrokowego jest rzadkim zespołem genetycznym z wadami ośrodkowego układu nerwowego, który charakteryzuje się poważnym opóźnieniem rozwoju, wiotkością u noworodków, napadami drgawkowymi, niedorozwojem nerwu wzrokowego i charakterystycznymi, wyraźnymi wadami rozwojowymi ośrodkowego układu nerwowego, w tym rozległą obustronną polimikrogyrią, dysplazją lub brakiem ciała modzelowatego oraz zniekształceniem pnia mózgu z brakiem odgraniczenia złącza mostowo-rdzeniowego.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
250972

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q04.3

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl