

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