

# Porencefalia - hipoplazja mózdzku - malformacje wewnętrzne

## Kod Orpha: 2941 Kod OMIM: 601322

### Opis choroby \*

#### Definicja

Porencephaly-cerebellar hypoplasia-internal malformations syndrome is rare central nervous system malformation syndrome characterized by bilateral porencephaly, absence of the septum pellucidum and cerebellar hypoplasia with absent vermis. Additionally, dysmorphic facial features (hypertelorism, epicanthic folds, high arched palate, prominent metopic suture), macrocephaly, corneal clouding, situs inversus, tetralogy of Fallot, atrial septal defects and/or seizures have been observed.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Bonnemann-Meinecke syndrome  
Zespół Bonnemanna i Meinecke'a

#### Kod ORPHA

2941

#### Kod OMIM

601322

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*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](http://www.orphanet.pl)