

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