

Opis choroby *

Definicja

*Dysplazja nakrywki mostu jest rzadką wadą rozwojową ośrodkowego układu nerwowego, która charakteryzuje się specyficznym wzorcem wad wrodzonych, dotyczących mostu, rdzenia kręgowego i mózdzku. Obraz kliniczny, który wynika z zaburzeń funkcji nerwów czaszkowych, objawów piramidowych i mózdkowych, obejmuje hipotonię noworodkową, ataksję, niedosłuch czuciowo-nerwowy, niedowidzenie, zaburzenia mowy i sprawności językowej, trudności w karmieniu i połykaniu, porażenie twarzy i niepełnosprawność intelektualną. Opisywano też różne wady serca, przewodu pokarmowego, układu moczowo-płciowego i kostnego.

Dane

Klasyfikacja

Wada morfologiczna

Synonimy

PTCD

PTCD

Kod ORPHA

269229

Kod OMIM

614688

Kod ICD10

Q04.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet