

Holoprosencefalia przegrodowo-przedwzrokowa

Kod Orpha: 280195 Kod OMIM: 609637

Opis choroby *

Definicja

A rare subtype of holoprosencephaly characterized by midline fusion limited to the septal and/or preoptic regions of the telencephalon without a significant frontal neocortical fusion. Midline craniofacial malformations are generally mild and include solitary median maxillary incisor and pyriform sinus stenosis. Other reported manifestations include language delay, learning difficulties, and behavioral disorders. Imaging reveals abnormal fornix, absent or hypoplastic anterior corpus callosum, and unpaired anterior cerebral artery.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Septopreoptic HPE

HPE przegrodowo-przedwzrokowa HPE

Kod ORPHA

280195

Kod OMIM

609637

Kod ICD10

Q04.2

Kod ICD11

LA05.2

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.