

# Hipoplazja mostu i mózdzku typu 1

## Kod Orpha: 2254 Kod OMIM: 616081

### Opis choroby \*

#### Definicja

A severe, genetic form of pontocerebellar hypoplasia (PCH) characterized by spinal cord anterior horn cell degeneration in addition to pontocerebellar hypoplasia. Clinically, patients manifest with a severe global development deficit that is evident early on from difficulties in feeding and swallowing

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Norman disease  
Choroba Normana  
PCH1  
PCH1

#### Kod ORPHA

2254

#### Kod OMIM

616081

#### Kod ICD10

Q04.3

#### Kod ICD11

LD20.01

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.