

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.