

Zespół Fowlera

Kod Orpha: 221126 Kod OMIM: 225790

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic neurological disorder characterized by hydranencephaly, distinctive glomeruloid vasculopathy in the central nervous system and retina, polyhydramnios and fetal akinesia with arthrogyriposis. The disorder is usually prenatally lethal. In rare reported cases that survived beyond infancy, severe intellectual and neurologic disability with seizures, microcephaly and absence of functional movements were reported.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Cerebral proliferative glomeruloid vasculopathy
Encefaloklastyczna waskulopatia proliferacyjna
Proliferacyjna waskulopatia kłębuszkowa mózgu
Waskulopatia proliferacyjna i hydrocefalia/hydranencefalia
Wodogłowie/hydranencefalia z powodu waskulopatii mózgowej
Encephaloclastic proliferative vasculopathy
Hydrocephaly/hydranencephaly due to cerebral vasculopathy
Proliferative vasculopathy and hydranencephaly/hydrocephaly

Kod ORPHA

221126

Kod OMIM

225790

Kod ICD10

Q04.8

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