

Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 9

Kod Orpha: 369920 Kod OMIM: 615809

Opis choroby *

Definicja

*Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 9 jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym, izolowanym podtypem hipoplazji mostowo-mózdkowej. Charakteryzuje się postępującą atrofią mózdku i pnia mózgu, hipo-/aplazją ciała modzelowatego i postępującym małągłowiem pourodzeniowym. Zazwyczaj obserwuje się głębokie całościowe opóźnienie rozwoju, czterokończynowe porażenie spastyczne, napady padaczkowe, zaburzenia widzenia pochodzenia korowego, a w badaniach neuroobrazowych widoczna jest nieprawidłowa morfologia mózgu, w tym hipoplazja mózdku, śródmózgowie przypominające kształtem cyfrę 8 oraz zmiennie występujące torbiele międzypółkulowe, powiększenie komór mózgowych i zaburzenia mielinizacji mózgu.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

PCH9
PCH9

Kod ORPHA

369920

Kod OMIM

615809

Kod ICD10

Q04.3

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