

# 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](http://www.orphanet.pl)