

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 małogłowiem 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	Synonimy
Zespół wad wrodzonych PCH9	PCH9
	PCH9

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
369920	615809	Q04.3

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet