

Opis choroby *

Definicja

Rzadka niesyndromiczna wada rozwojowa ośrodkowego układu nerwowego, która charakteryzuje się występowaniem trzech objawów: wodogłowa, częściowego lub całkowitego braku robaka mózdzku oraz torbieli dołu tylnego przylegającej do komory czwartej, oraz związanym z tym porażeniem nerwów czaszkowych, oczopląsem i ataksją.

Dane

Klasyfikacja

Wada morfologiczna

Kod ORPHA

217

Kod OMIM

220200

Kod ICD10

Q03.1

Kod ICD11

LA06.0

*Źródło

orphanet