

Zespół Chudley'a i McCullougha

Kod Orpha: 314597 Kod OMIM: 604213

Opis choroby *

Definicja

*Zespół Chudley'a i McCullougha jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym niedosłuchem syndromicznym, który charakteryzuje się ciężkim, lub głębokim obustronnym niedosłuchem zmysłowo-nerwowym (wrodzonym lub szybko postępującym w okresie niemowlęcym), związanym ze złożoną wadą mózgu, na którą składa się wodogłowie, różnego stopnia agenezja ciała modzelowatego, kolpocefalia (poszerzenie rogów komór bocznych), dysplazja kory mózgowej i mózdzku (obustronna polimikrogyria czołowa przyśrodkowa, obustronna heteropia czołowa podkorowa) oraz, w niektórych przypadkach, torbiele pajęczynówki. Zwykle nie występują poważne nieprawidłowości fizyczne lub opóźnienie psychoruchowe.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
314597

Kod OMIM
604213

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