

## 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. inf brsup inf brsup

### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
314597	604213	Q04.8
Kod ICD11		
-		

---

#### \*Źródło

orphanet