

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