

Dysgenezja kory z hipoplazją mostu i mózdzku z powodu mutacji TUBB3

Kod Orpha: 300570 Kod OMIM: 614039

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, non-syndromic cerebral malformation due to abnormal neuronal migration disease characterized by the association of cortical dysplasia and pontocerebellar hypoplasia, manifesting with global developmental delay, mild to severe intellectual disability, axial hypotonia, strabismus, nystagmus and, occasionally, optic nerve hypoplasia. Brain imaging reveals variable malformations, including frontally predominant microgyria, gyral disorganization and simplification, dysmorphic and hypertrophic basal ganglia, cerebellar vermis dysplasia, brainstem/corpus callosum hypoplasia, and/or olfactory bulbs agenesis.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
300570

Kod OMIM
614039

Kod ICD10
Q04.3

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