

# Nieprawidłowe zakręty mózgu związane z tubulinopatią (Dysgyria związana z tubulinopatią)

## Kod Orpha: 467166 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare genetic central nervous system malformation characterized by dysplasia of the superior cerebellum (especially the vermis), brainstem asymmetry, dysplasia of the basal ganglia, and cortical irregularities with asymmetric abnormalities in gyral size and orientation, as well as varying sulcal depth, but without lissencephaly, pachygyria, or polymicrogyria. Clinically, patients present global developmental delay with motor development usually being more affected than speech. Variable features are abnormal eye movements including oculomotor apraxia, strabismus, seizures, and behavioral problems.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Brain stem asymmetry-superior cerebellar and basal ganglia dysplasia syndrome  
Zespół asymetrii pnia mózgu, dysplazji konarów górnych mózdzku i zwojów podstawnych

#### Kod ORPHA

467166

#### Kod OMIM

-

#### 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](http://www.orphanet.pl)