

Opis choroby *

Definicja

*Zespół częściowej agenezji ciała modzelowatego, hipoplazji robaka mózdzku z torbielami tylnego dołu czaszki jest rzadką, dziedziczną wadą rozwojową mózgu z zespołem padaczkowym, która charakteryzuje się ciężkim, całościowym opóźnieniem rozwoju bez osiągnięcia zdolności do samodzielnego chodzenia i bez języka werbalnego, nieuleczalną padaczką, częściową agenezją ciała modzelowatego i hipoplazją robaka mózdzku z torbielami tylnego dołu czaszki.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

401959

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet