

Opis choroby *

Definicja

*Dziecięcy zanik mózgu i mózdzku z postnatalną postępującą mikrocefalią jest rzadkim zespołem wad rozwojowych ośrodkowego układu nerwowego, który charakteryzuje się postępującym małowłóciem z głębokim opóźnieniem ruchowym i niepełnosprawnością intelektualną, którym towarzyszy wzmożone napięcie mięśniowe, spastyczność, klonus i drgawki, a w badaniach obrazowych mózgu widoczny jest ciężki zanik mózgu i mózdzku oraz uboga mielinizacja.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

402364

Kod OMIM

613668

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet