

Opis choroby *

Definicja

*Hipoplazja mostowo-mózdkowa typu 10 jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym podtypem hipoplazji mostowo-mózdkowej, który charakteryzuje się ciężkim opóźnieniem rozwoju psychoruchowego, postępującym małogłowie, postępującą spastycznością, napadami drgawkowymi i nieprawidłowościami mózgu, w tym łagodnym zanikiem mózdzku, mostu i ciała modzelowatego oraz zanikiem kory mózgowej z opóźnioną mielizną. Mogą wystąpić cechy dysmorfii twarzy (łukowate brwi, wylupiate oczy, długie szpary powiekowe i długie rzęsy, szeroka nasada nosa i hipoplastyczne skrzydełka nosa) oraz aksonalna neuropatia czuciowo-ruchowa.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych CLP1-related pontocerebellar hypoplasia

Synonimy

Hipoplazja mostowo-mózdkowa z powodu mutacji CLP1
PCH10
PCH10

Kod ORPHA

411493

Kod OMIM

615803

Kod ICD10

Q04.3

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet