

Rhombencephalosynapsis - aplazja robaka z połączeniem półkul mózdku

Kod Orpha: 59315 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare cerebellar malformation characterized by congenital complete or partial fusion of the cerebellar hemispheres, dentate nuclei, and middle cerebellar peduncles, and complete or partial absence of the vermis. It may occur as an isolated anomaly or together with other malformations of the brain and is associated with variable clinical manifestations including developmental delay, ataxia, dysarthria, oculomotor abnormalities, seizures, and involuntary head movements, among others.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
59315

Kod OMIM
-

Kod ICD10
Q04.3

Kod ICD11
LA06.Y

[*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